FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1959

N° 4592 G

418

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PAR

BEREZIN Alexandre

Interne des Hôpitaux de Paris

Né le 1er Octobre 1927, à Paris (Seine)

Présentée et soutenue publiquement le

ÉTUDE GÉNÉTIQUE, EMBRYOLOGIQUE et ANATOMIQUE des APLASIES D'OREILLE et de LEURS FORMES MINEURES

(Surdités congénitales de Transmission)

Président : M. AUBRY, Professeur

Imprimerie J. MORAX
93, Rue Jouffroy
PARIS-XVIIe

1959

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNEÉ 1959 — N° 4592 G

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PAR

BEREZIN Alexandre

Interne des Hôpitaux de Paris

Né le 1er Octobre 1927, à Paris (Seine)

Présentée et soutenue publiquement le

ÉTUDE GÉNÉTIQUE, EMBRYOLOGIQUE et ANATOMIQUE des APLASIES D'OREILLE et de LEURS FORMES MINEURES

(Surdités congénitales de Transmission)

Président : M. AUBRY, Professeur

Imprimerie J. MORAX
93, Rue Jouffroy
PARIS-XVIIe

1959

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41545928_0024

PROFESSEURS HONORAIRES

MM. BENARD (H.), BROCQ (P.), BULLIARD (H.), CADENAT (F.), CHABROL (Et.), CHAMPY (C.), CHEVALLIER (P), DEBRE (R.), DONZELOT (E.), GASTINEL (P.), GUILLAIN (G.), HALPHEN (E.), HARVIER (P.), HAZARD (R.), HEUYER (G.), LAROCHE (G.), LAURY (Ch.), LEMAITRE (F.), LEVY-SOLAL (E.), LHERMITTE (J.), LIAN (C.), LOEPERT (M.), MARION (G.), MATHIEU (P.), MOCQUOT (P.), MONDOR (H.), MONOD (R.), MULON (P.), OLIVIER (E.), RICHET (Ch.), STROHL (A.), TANON (L.), VELTER (E.).

DOYEN : Léon BINET
Membre de l'Institut.

ASSESSEUR : Jean VERNE

I. - PROFESSEURS

	MM.
Anatomie	CORDIER (G.)
Anatomie pathologique	DELARUE (A.)
Anesthésiologie	BAUMANN (J.)
Bactériologie	FASQUELLE (R.)
Biochimie médicale	JAYLE (M.F.)
Biologie appliquée à l'Education physique et aux Sports	CHAILLEY-BERT (P.)

Biologie médicale		FAUVERT (R.)
Cancérologie médicale et sociale		BERNARD (J.)
Clinique carcinologique		REDON (H.)
Clinique de cardiologie		MOUQUIN (M.)
Cliniques chirurgicales	Beaujon	SICARD (A.)
	Cochin	QUENU (J.)
	Hôtel-Dieu	MENEGAUX (G.)
	Salpêtrière	MOULONGUET (P.)
Clinique chirurgicale réparatrice et orthopédique		MERLE D'AUBIGNE (R.)
Clinique de chirurgie cardio-vasculaire		de GAUDART D'ALLAINES (F.)
Clinique de chirurgie infantile et orthopédie		FEVRE (M.)
Clinique de chirurgie pleuro-pulm.		MATHEY (J.)
Clinique génétique médicale		LAMY (M.)
Clinique gynécologique		FUNCK-BERNTANO (P.)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques		DEGOS (R.)
Clinique des maladies des enfants		CATHALA (J.)
Clinique des maladies infectieuses		MOLLARET (P.)
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale		DELAY (J.)
Clinique des maladies métaboliques		HAMBURGER (J.)
Clinique des maladies du sang		MARCHAL (G.)
Clinique des maladies du système nerveux		ALAJOUANINE (T.)
Cliniques médicales	Bichat	JUSTIN-BESANCON (L.)
	Broussais	DE GENNES (L.)
	Cochin	MOREAU (R.)
	Hôtel-Dieu	BARIETY (M.)
Clinique médicale d'hydro-climatologie thérap.		DEBRAY (C.)
Clinique médicale propédeutique		PASTEUR VALLERY-RADOT (L.)
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition		BOULIN (R.)
Clinique de neuro-chirurgie		PETIT-DUTAILLIS (D.)
Cliniques obstétricales	Baudelocque	LACOMME (M.)
	Port-Royal	VARANGOT (J.)
	Tarnier	LANTUEJOUL (P.)
Clinique ophtalmologique		RENARD (G.)
Clinique oto-rhino-laryngologique		AUBIN (A.)
Clinique de pédiatrie sociale		MARIE (J.)
Clinique de pneumo-phtisiologie		BERNARD (E.)
Clinique psychiatrique infantile		MICHAUX (L.)
Clinique de puériculture		LELONG (M.)
Clinique rhumatologique médicale et sociale		COSTE (F.)
Clinique stomatologique		DECHAUME (M.)
Clinique thérapeutique chirurgicale		SENEQUE (J.)
Clinique thérapeutique médicale		LEMAIRE (A.)
Clinique urologique		FEY (B.)

Electrophysiologie médicale (chaire à titre personnel)	DJOURNO (A.)
Embryologie	GIROUD (A.)
Histoire de la médecine et de la chirurgie	SOULIE (P.)
Histologie	VERNE (J.)
Hygiène et clinique de la première enfance	TURPIN R.)
Hygiène et médecine préventive	JOANNON (C.)
Médecine légale	PIEDELIEVRE (R.)
Médecine du travail	DESOILLE (H.)
Parasitologie	GALLIARD (H.)
Pathologie chirurgicale	COUVELAIRE (R.)
Pathologie exotique	LAVIER (G.)
Pathologie expérimentale et comp.	LENEGRE (J.)
Pathologie humorale et immunologie expérimentale (chaire à titre pers.)	MERKLEN (F.)
Pathologie médicale	DECOURT (J.)
Pathologie et thérapeutique générale	GARCIN (J.)
Pharmacologie & matière médicale	CHEYMOL (J.)
Physiologie	BINET (L.)
Physique médicale	DOGNON (A.)
Radiologie médicale	DESGREZ (H.)
Technique chirurgicale	PATEL (J.)
Thérapeutique	BROUET (G.)

II. - PROFESSEURS SANS CHAIRE, PROFESSEURS AGRÉGÉS ET MAITRES DE CONFERENCES - AGRÉGÉS

	MM.
Anatomie	DELMAS (A.) pr. s. ch. CABROL (C.) DEBEYRE (J.) OLIVIER (G.) GAUTHIER-VILLARS (Mlle P.)
Anatomie pathologique	pr. s. ch. BUSSER (F.) GOUYGOU (Ch.)
Anesthésiologie	N... N...

Bactériologie	HAUDUROY (P.) ,pr. s. ch. (dét.) NEVOT (A.), pr. s. ch. CHRISTOL (D.) TOURNIER (P.) BARBIER (P.)
Biochimie médicale	ETTORI (J.), pr. s. ch. (dét.) DESGREZ (P.), pr.s.ch. POLONOVSKI (J.) SCHAPIRA (G.)
Biologie médicale	BOURLIERE (F.)
Carcinologie	N... N...
Dermato-Syphiligraphie	DUPERRAT (B.)
Electro-Radiologie	N...
Embryologie	TUCHMANN-DUPLESSIS (H.)
Hématologie	N... N...
Histologie	COUJARD (R.), pr. s. ch. N... N...
Hydrologie	CORNET (A.)
Hygiène	BOYER (J.), pr. s. ch. DEPARIS (M.), pr. s. ch.
Maladies infectieuses	BASTIN (R.) DEROBERT (L.), pr. s. ch.
Médecine légale	GAULTIER (M.) HADENGUE (A.)
Médecine du travail	ALBAHARY (C.)
Neuro-chirurgie	DAVID (M.)
Neurologie	LHERMITTE (F.) GRASSET (J.) LE LORIER (G.)
Obstétrique	LEPAGE (F.) MERGER (R.) MORIN (P.) RAVINA (J.) ROBEY (M.)
Ophtalmologie	BREGEAT (P.) DESVIGNES (P.)
Orthopédie	JUDET (R.)
Oto-rhino-laryngologie	AUBRY (M.) MADURO (R.)
Parasitologie	BRUMPT (L.C.), pr. s. ch. CHABAUD (A.)
Pathologie chirurgicale	RUDIER (J.), Pr.s.ch. (dét.) ABOULKER (P.) BARCAT (J.)

Pathologie chirurgicale	CAUCHOIX (J.) DUBOST (C.) FAUREL (J.) FLABEAU (F.) GERMAIN (A.) GOSSET (J.) LAURENCE (G.) LORTAT-JACOB (J.) OLIVIER (Cl.) POILLEUX (F.) THOMERET (G.) VERNE (J. M.) N... N...
Pathologie expérimentale	LOEPER (J.) MAURICE (P.)
Pathologie médicale	HAGUENAU (J.), pr.s.ch. BOUDIN (G.) BOUVIER (J. B.) BRICAIRE (H.) BRISSAUD (H.) CASTAIGNE (P.) CONTE (M.) DEROT (M.) DOMART (A.) LAMOTTE (M.) LAROCHE (C.P.) MACREZ (Cl.) MILLIEZ (P.) PEQUIGNOT (H.) RAMBERT (P.) ROYER (P.) THIEFFRY (St.) TURIAF (J.) WOLFROMM (R.) N... N...
Pédiatrie	JOSEPH (R.) MOZZICONACCI (P.) POLONOVSKY (Cl.)
Pharmacologie	LEVY (Mlle J.), pr. s. ch. N...
Physiologie	BARJETON (D.), pr. s. ch. PARROT (J.), pr. s. ch. DEJOURS (P.)
Physique médicale	GOUGEROT (L.) N...
Pneumo-phtisiologie	KREIS (B.)
Psychiatrie	PICHOT (P.)

Psychiatrie infantile	N...
Rhumatologie	DELBARRE (F.)
Stomatologie	CERNEA (P.)
	CHAPUT (Mme A.)
Thérapeutique	CHASSAGNE (P.)
	PERRAULT (M.)
Urologie	KUSS (R.)

III - PROFESSEURS SANS CHAIRE ET AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE

à titre permanent.

	MM.
Clinique chirurgicale	AMELINE (A.)
	HUGUIER (J.)
	LEGER (.L)
	PADOVANI (P.)
	ROUX (M.)
Clinique médicale	DREYFUS ((Gilbert)
	KOURILSKY (R.)
Clinique neurologique	DE SEZE (S.)
Clinique obstétricale	MAYER (M.)
Clinique ophtalmologique	OFFRET (G.)
Clinique pédiatrique	LAPLANE (R.)
Clinique psychiatrique	BARUK (H.)

Secrétaire général de la Faculté	M. MOREL (J.)
Secrétaire	Mlle CHAINTREUIL (G.)

Conservateur, chargé de la direction	M. le Dr. HAHN (A.)
Conservateurs	Mlles DUMAITRE (P.), GOICHON (A.M.)
Bibliothécaires	Mme CONTET (J.),
	Mlles LAURENT (H.), LE NOIR (G.)
	QUIEVREUX (E.)

Par délibération en date du 9 Décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A MA FEMME

A MES ENFANTS

A MES PARENTS

En témoignage d'affection et de profonde gratitude.

A TOUTE MA FAMILLE

ET A TOUS MES AMIS.

A notre Président de Thèse

Monsieur le Professeur M. AUBRY

Professeur de clinique Oto-Rhino-Laryngologie

Chevalier de la Légion d'Honneur

qui nous a fait le très grand honneur d'accepter la présidence de cette thèse.

Notre séjour dans son service nous a été des plus profitables.

Qu'il soit assuré de toute notre respectueuse reconnaissance.

A Monsieur le Docteur M. OMBREDANNE

Laryngologiste de l'Hôpital des Enfants Malades

qui non content d'inspirer le sujet de cette thèse, a apporté une importante contribution personnelle à ce travail.

Qu'il veuille bien trouver ici l'expression de notre plus profonde reconnaissance.

A nos Maîtres en Oto-Rhino-Laryngologie

Monsieur le Docteur P. C. HUET

Laryngologiste de l'Institut Gustave Roussy (Villejuif)

qui fut notre premier maître et nous initia avec indulgence à la laryngologie.

Qu'il veuille bien accepter l'expression de notre profonde gratitude et de notre respectueux attachement.

Monsieur le Docteur R. MADURO

Laryngologiste de l'Hôpital de la Pitié

Professeur agrégé

qui nous a accueilli avec tant de gentillesse et nous a montré l'importance de la partie médicale de notre spécialité.

Puisse-t-il trouver ici l'expression de notre profonde reconnaissance.

Monsieur le Docteur J. BOURDIAL

Laryngologiste de l'hôpital Beaujon

Chevalier de la Légion d'Honneur

qui avec indulgence et bonté nous fit profiter de sa grande expérience et de son sens clinique.

Qu'il veuille bien accepter ici l'expression de notre vive gratitude.

Monsieur le Docteur F. BÉRARD

Laryngologiste de l'Hôpital Tenon

Chevalier de la Légion d'Honneur

pour la bienveillance et la gentillesse qu'il nous a toujours témoigné lors de notre séjour dans son service, pour les conseils et les encouragements qu'il nous a prodigués,

Qu'il veuille bien recevoir l'hommage de notre profonde reconnaissance.

Monsieur le Docteur J. LEROUX-ROBERT

Laryngologiste de l'Hôpital Boucicaut
et de l'Institut Curie

qui nous a fait bénéficier de toute l'étendue de son expérience en carcinologie O. R. L.

Qu'il veuille bien accepter nos remerciements les plus vifs.

Monsieur le Professeur H. REDON

Professeur de clinique carcinologique
Chevalier de la Légion d'Honneur

qui voulut bien nous faire profiter de son expérience chirurgicale.

Puisse-t-il trouver ici l'assurance de notre profonde reconnaissance.

A Monsieur le Docteur J.-J. DEBAIN

Laryngologiste de l'Hôpital Saint-Antoine

Professeur agrégé

qui a bien voulu nous accueillir dans le service de Lariboisière dont il était le chef par intérim et nous faire profiter de son expérience et de son sens clinique pendant une période hélas trop courte.

Qu'il veuille bien trouver ici l'expression de toute notre gratitude.

MESSIEURS LES DOCTEURS

J. BOUCHE
P. ANDRE
J. LABAYLE
E. PONCET
Y. LALLEMANT
P. PIALOUX

Laryngologistes des Hôpitaux

MESSIEURS LES DOCTEURS

J. PINEL
H. MOULONGUET
P. PONCET

Laryngologistes Assistants des Hôpitaux

A nos Maîtres dans les Hôpitaux

STAGES

1.945 Monsieur le Docteur P. MATHIEU
Monsieur le Professeur PASTEUR-VALLÉRY-RADOT

1.946 Monsieur le Professeur H. MONDOR
Monsieur le Professeur J. LENÈGRE

1.946 Monsieur le Professeur R. DEBRÉ

EXTERNAT

1.948 Monsieur le Docteur P. PETIT

1.951 Monsieur le Docteur R. DEBRÉ
Monsieur le Professeur R. BOULIN

1.952 Monsieur le Docteur P. CASTAIGNE

INTERNAT

1.953 Monsieur le Docteur P. C. HUET

1.954 Monsieur le Docteur R. MADURO

1.955 Monsieur le Professeur H. REDON

1.956 Monsieur le Docteur J. BOURDIAL
Monsieur le Docteur F. BÉRARD

1.957 Monsieur le Docteur M. OMBREDANNE

1.958 Monsieur le Docteur J. LEROUX-ROBERT
Monsieur le Professeur AUBRY

A mes conférenciers d'externat et d'internat,

A mes Collègues dans l'internat des Hôpitaux de Paris.

PLAN

I) *ETUDE GENETIQUE DES APLASIES D'OREILLE*

Introduction
Fréquence dans la population
Critères du diagnostic et classification
Matériel étudié
Les données (sexe, côté, âge maternel, âge paternel, rang de naissance, incidence familiale)
Discussion
Conclusion

II) *ETUDE EMBRYOLOGIQUE DE LA PAROI INTERNE DE L'OREILLE MOYENNE*

Introduction
Développement normal de la paroi interne de l'oreille moyenne
développement du labyrinthe membraneux
développement de la capsule otique
formation du mucopérioste
formation des osselets : étrier
formation du canal de Fallope
Etude expérimentale de l'atrésie congénitale de l'oreille chez l'animal

III) *ETUDE COMPARATIVE ANATOMIQUE ET AUDIOMETRIQUE DES APLASIES D'OREILLE*

Introduction
Matériel d'étude
Interprétation des résultats
Conclusion

IV) *LES SURDITES CONGENITALES DE TRANSMISSION PAR MALFORMATIONS DES OSSELETS ET DE LA PAROI INTERNE DE L'OREILLE MOYENNE*

Introduction
Etude clinique et audiométrique
Etude anatomique
Diagnostic différentiel
Observations
Conclusions

V) *CONCLUSIONS ET DEDUCTIONS THERAPEUTIQUES.*

ÉTUDE GÉNÉTIQUE DES APLASIES D'OREILLE

INTRODUCTION

Nous envisageons dans cette étude les aplasies de l'oreille simples, c'est-à-dire les malformations de l'oreille moyenne et du conduit avec ou sans malformations du pavillon et avec discrète hémiatrophie faciale homologue, sans autres malformations associées. Nous excluons donc de cette étude (nous en verrons les raisons plus loin) les malformations complexes type syndrome de Franceschetti dans lesquelles l'aplasie de l'oreille paraît être un élément contingent et qui au surplus ont fait l'objet d'études génétiques et embryologiques approfondies.

Dans le cadre nosologique ainsi délimité nous n'avons trouvé, en parcourant la littérature mondiale aucune étude systématique de la génétique de cette malformation portant sur un nombre important de cas, la plupart des auteurs indiquant que l'origine héréditaire est probable mais non prouvée.

FRÉQUENCE DANS LA POPULATION

Il s'agit là d'une malformation certainement très peu fréquente, et la littérature fournit très peu de données statistiques.

C'est ainsi qu'en Grande-Bretagne, sur 14.283 naissances sur les registres de maternité à « Queen Charlotte's Hospital » entre Janvier 1943 et Juillet 1949 on ne trouve que 2 malformations d'oreille, soit 1,4 pour 10.000 (C.O. Carter).

En Suède, sur 44.109 naissances, on ne trouve que 2 aplasies d'oreille (atresia meaticus acousticus externus), soit 0,5 pour 10.000 (J.-A. Book).

Au Japon, sur 63.796 naissances, entre 1948 et 1954 à Hiroshima, Nagasaki et Kure on trouve 11 malformations d'oreille, soit 1,7 pour 10.000, le pourcentage total des malformations étant de 1,02 % (J. V. Neel).

En Irlande, sur 12.552 naissances pendant une période de 14 mois, à Dublin il y a eu 204 malformations congénitales majeures (soit 1,63 %) et aucune malformation d'oreille (V.P. Coffey et W.J.E. Jessop).

En Allemagne :

Hegnauer : sur 141.706 naissances trouve 951 malformés (0,67 % de malformation).

Il ne fait mention d'aucune malformation d'oreille.

Worm M. sur 14.611 naissances trouve 148 malformés (1,01 % de malformations).

Il ne fait mention d'aucune malformation d'oreille.

Les malformations d'oreille apparaissent donc très rares par rapport à l'ensemble de la population.

CRITÈRES DU DIAGNOSTIC ET CLASSIFICATION

Nous n'avons retenu dans cette étude que les **aplasies d'oreille isolées,** comportant :

- **un pavillon malformé,** plus petit que normalement, parfois réduit à un simple bourrelet vertical en position anormale, plus antérieure et plus basse.

Toutefois l'atteinte du pavillon n'est pas constante et il est des formes avec pavillon normal ou subnormal.

A l'inverse l'anotie complète est rarissime.

- **une atrésie du conduit auditif externe** qui peut être simplement rétréci, surtout à sa partie profonde, ou complètement absent.

- **une atrésie des cavités de l'oreille moyenne** diminuées dans leurs dimensions et modifiées dans leur forme.

Le tympan est habituellement absent et la paroi externe de la caisse est entièrement osseuse.

- **Des malformations multiples de la paroi interne de l'oreille moyenne** et des osselets : marteau et enclume sont habituellement soudés en une pièce ossiculaire unique, l'étrier est malformé, parfois absent.

Des anomalies sont observées,

- au niveau des fenêtres et du promontoire,

- le facial très fréquemment à nu dans la caisse a un trajet très anormal, plus antérieur que normalement,

- Le canal semi-circulaire externe est en position anormale formant un relief minime ou même aucun relief.

- Quant à la mastoïde, elle est le plus souvent éburnée, diploétique mais elle peut être pneumatisée.

- L'oreille interne est en principe normale (nous verrons plus loin ce qu'il en est en réalité).

A ces malformations auriculaires s'associe très souvent une très discrète atrophie de l'hémiface correspondante, liée à une légère hémiatrophie mandibulaire (par atteinte du I^re^ arc branchial).

On peut observer également, associés à l'aplasie d'oreille :

- Des appendices préauriculaires, petites masses charnues armées de cartilage et pouvant siéger sur une ligne qui va de la racine de l'hélix à la commissure labiale.

- Des fistules préauriculaires, siégeant habituellement en avant de la racine de l'hélix mais pouvant siéger en d'autres point du pavillon.

Il s'agit là de malformations liées à un trouble de coalescence de la première fente.

A côté de cette aplasie majeure nous verrons plus loin qu'il existe des aplasies mineures, avec pavillon, conduit et tympan normaux, la malformation n'affectant que les osselets et la paroi interne de l'oreille moyenne.

Nous avons donc éliminé de cette étude :

- les malformations isolées du pavillon (microties, polyoties, etc.),

- les **dysostoses mandibulo-faciales,** avec au premier chef **le syndrome de Franceschetti** qui se caractérise cliniquement par

- Une obliquité antimongoloïde des fentes palpébrales, avec colobome de la partie externe de la paupière inférieure et plus rarement de la paupière supérieure.

- Une hypoplasie des os de la face et notamment des **malaires** et du maxillaire inférieur.

- Une malformation de l'oreille externe et éventuellement des oreilles moyenne et interne.

- Une macrostomie avec palais profond, malposition et malocclusion des dents.

- Des fistules borgnes entre les commissures de la bouche et les oreilles.

- une avancée anormale de la chevelure sur les joues.

- Et éventuellement d'autres malformations associées, telles que fentes faciales et malformations squelettiques (vertébrales).

L'ensemble réalise un aspect en « tête de poisson » tout à fait caractéristique.

Nous verrons plus loin les arguments embryologiques et génétiques qui nous font écarter le syndrome de notre étude.

Il convient cependant de signaler l'existence de formes unilatérales et de formes atypiques du syndrome de Franceschetti et on peut admettre l'existence de formes qui soient de classification difficile.

Pour les mêmes raisons nous éliminons diverses malformations plus ou moins apparentées à la dysostose mandibulo-faciale et pouvant comporter des malformations d'oreille.

- **Les dysostoses mandibulo-faciales unilatérales** avec malformations vertébrales (H. Weyers).

- **Le syndrome oculo-auriculaire** (dermoïde epibulbaire, appendices auriculaires, fistula auris congenita, malformations auriculaires). (H. Weyers et K. J. Thies, M. Goldenhar).

Il s'agit de malformations complexes au cours desquelles l'aplasie de l'oreille est un élément contingent et d'ailleurs inconstant.

MATÉRIEL ÉTUDIÉ

- Nous avons étudié tous les cas d'apasie d'oreille isolée suivis et opérés par notre maître M. Ombrédanne et son assistant E. Poncet. Nous avons seulement éliminé les cas non opérés en raison de l'absence de critère anatomopathologiques suffisants, en l'espèce les constatations peropératoires.

- **Le matériel d'étude** a été réuni entre 1940 et 1958 par M. Ombredanne et E. Poncet, à l'hôpital St-Antoine, à l'hôpital Broussais et dans le service O.R.L. du groupe hospitalier Enfants Malades - Necker.

- **L'origine géographique** les malades proviennent de toutes les régions du territoire métropolitain, sans qu'on puisse noter de prédominance notable en un point du pays. Dans ces conditions il paraît difficile de formuler une conclusion quant à la fréquence réelle de cette malformation, et à sa répartition.

- **Les méthodes de l'enquête** ont dû tenir compte de l'extrême dispersion des cas.

- l'interrogatoire direct a pu être pratiqué dans 13 cas.

- dans les autres cas (115) nous avons envoyé un questionnaire détaillé(Cf.)

Nous avons reçu 96 réponses, 5 rédigées par les malades eux-mêmes (il s'agit d'adultes) les 91 autres par les parents des malades,

- pour les mêmes raisons l'examen personnel de la famille n'a pu être pratiqué que dans peu de cas (2).

- **Quelle est la validité des données recueillies ?**

Certes il convient de faire quelques réserve en ce qui concerne les réponses aux questionnaires envoyés : il faut faire la part de l'imprécision des parents, de l'interprétation incorrecte de certaines questions.

Il n'en reste pas moins qu'il s'agit dans l'immense majorité des cas de gens très affectés par la malformation de leur enfant, qui ont souvent dû faire des sacrifices matériels importants pour le traitement chirurgical de cette malformation et la sincérité de leurs réponses, leur immense désir de coopération ne sauraient faire de doute.

Les renseignements fournis par les réponses aux questionnaires peuvent donc nous semble-t-il être valablement pris en considération.

Dans plusieurs cas d'ailleurs ils recoupent exactement ceux obtenus par l'interrogatoire direct des mêmes personnes.

LES DONNÉES

Nous avons donc retenu 108 cas en répartissant ainsi :

1° - aplasies isolées	81
2° - aplasies + fistules préauriculaires	3
3° - aplasies + appendices auriculaires	20
4° - aplasies + fistules + appendices.....	27
Total	108

LE SEXE

Sur les 108 cas en compte :

66 garçons soit 61 $\pm$ 10 %, et 42 filles soit 39 $\pm$ 10 %.

La différence est à la limite de signification : un peu inférieur à 5 %. Quelle est la raison de cette différence ? On peut discuter le rôle possible de la sélection des cas : on pourrait envisager la nécessité plus grande pour les garçons de faire corriger une malformation qui chez les filles pourrait être dissimulée sous les cheveux ; mais dans la pratique les faits ne paraissent pas justifier cette hypothèse, la surdité résultant de l'aplasie de l'oreille moyenne préoccupe au moins autant les parents que le préjudice esthétique.

LE COTÉ

Il existe des différences appréciables et peut-être significatives suivant le côté.

Voici un tableau indiquant le nombre de cas correspondant à chaque côté atteint, et les cas bilatéraux :

coté droit..... 58 cas
côté gauche ..... 33 cas
bilatéraux ..... 17 cas

Il existe donc une nette prédominance des aplasies à droite.

L'AGE MATERNEL

L'âge maternel a été calculé pour les aplasies simples, les aplasies avec enchondromes et, (ou) fistules, l'échantillon global.

Et dans chacune de ces catégories pour l'ensemble des cas, les cas sporadiques, les cas familiaux.

(par cas familial nous entendons toute observation dans laquelle un sujet apparenté au propositus a une malformation : aplasie, appendice préauriculaire (ou enchondrome), une fistule auriculaire congénitale, un bec de lièvre ou une division palatine, quelque soit leur degré de parenté.

		n	m	$\sigma 2$	s
aplasies simples	sporadiques	61	27,7	42,7	0,8
	familiaux	8	28,4	48,7	2,5
	total	69	27,8	42,7	0,8
A + E + F	sporadiques	20	29,4	34,7	1,3
	familiaux	6	26	10,4	1,3
	total	26	28,6	30,6	1,1
Ensemble	sporadiques	81	28,1	40,8	0,7
	familiaux	14	27,4	31,7	1,5
	total	95	28,0	39,2	0,7

Il n'existe aucune différence significative entre les différentes catégories. Dans aucune de celles-ci, l'âge maternel moyen ne diffère significativement de l'âge maternel moyen dans la population générale.

En France pour la période 1945-1952 cet âge est 28,681

s = 0,003 pour 5.842.754 naissances vivantes + morts nés.

L'inclusion de ces derniers fausse un peu la comparaison et augmente la moyenne, mais la conclusion demeure certainement vraie.

L'AGE PATERNEL

Il a été calculé dans les catégories définies précédemment.

Tableau 2

		n	m	$\sigma 2$	s
aplasies simples	sporadiques	65	31,8	43,4	0,8
	familiaux	9	30,4	22,3	1,6
	total	74	31,6	40,7	0,7
A + E + F	sporadiques	17	31	57	1,8
	familiaux	7	29,1	23,5	1,8
	total	24	30,5	46,5	1,4
Ensemble	sporadiques	82	31,6	45,7	0,7
	familiaux	16	29,9	21,7	1,2
	total	98	31,3	41,9	0,7

Il est évident d'après le tableau 2 :

- Qu'il n'y a aucune différence significative entre les différentes catégories.
- Qu'il n'y a pas d'augmentation de l'âge paternel moyen par rapport à la population générale, celui-ci se situant autour de 32 ans.

LE RANG DE NAISSANCE

Le rang de naissance a été calculé

- dans l'échantillon global,
- dans l'aplasie simple,
- dans l'aplasie avec enchondrome ou(et) fistule.

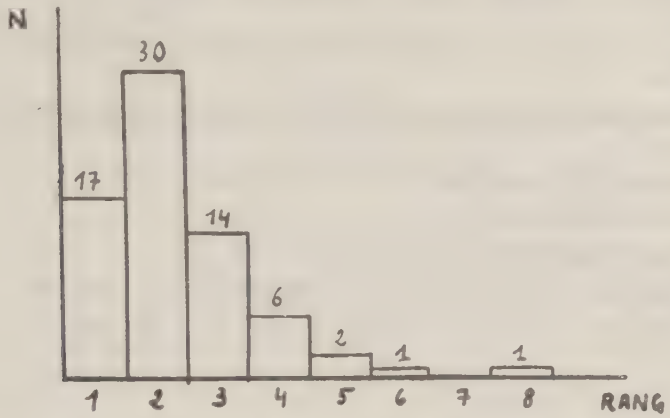
Tableau 3

	n	nombre de germains	dimension moyenne	rang	$\sigma 2$	s :
global	93	170	2,8	2,03	1,60	0,17
aplasie simple	67	120	2,8	2,03	1,30	0,16
A — E F	26	50	2,9	2,04	2,04	0,27

Nous avons de plus comparé le rang observé au rang théorique calculé dans l'hypothèse où il n'y aurait aucune influence du rang sur l'apparition de la malformation.

Pour ces calculs, les fausses-couches ont été comptées, les jumeaux ont été considérés comme un seul individu. De plus nous n'avons tenu compte que des propositi enfin nous avons éliminé les familles ne comptant qu'un enfant.

Le rang théorique moyen est 2,2, le rang réel étant égal à 2,4. Il n'y a donc pas d'effet apparent de la parité sur la malformation.



L'examen de l'histogramme des rangs montre en outre qu'il n'y a aucun effet de la primogéniture.

L'ÉTUDE DES GROSSESSES.

A été faite systématiquement, à la recherche d'un facteur susceptible de déterminer une embryopathie.

Nous n'avons pu mettre en évidence aucune affection virale dans les premières semaines de la grossesse (seulement une rubéole, mais au 6e mois), aucune hypertension artérielle, aucun diabète n'ont été retrouvés dans les 108 cas que nous avons étudiés.

INCIDENCE FAMILIALE

Dans 13 observations sur 108 nous avons retrouvé un germain, un parent, un ascendant ou un collatéral qui était porteur soit d'une aplasie d'oreille, soit d'appendices préauriculaires, soit de fistula auris congenita, soit d'une combinaison de ces malformations.

Dans 4 familles un parent, un germain ou collatéral avait un bec-de-lièvre ou une division palatine.

L'incidence familiale des cas est donc très supérieure à l'incidence de la malformation dans la population générale.

Jumeaux

Notre matériel comprend 2 jumeaux parmi les propositi. Dans les 2 cas les couples étaient discordants.

B... (obs. 1) GG pas de malformation chez le jumeau,

D... (obs. 29) GG jumeau décédé d'une cardiopathie à l'âge de 21 jours mais pas de malformation de l'oreille.

Ajoutons que le grand-père d'un de nos malades était jumeau; il avait une surdité congénitale et son jumeau avait une aplasie d'oreille.

Consanguinité des parents

Sur 108 observations, la consanguinité des parents n'a été retrouvée qu'une seule fois (M... obs. 75). Il s'agissait de cousins issus-de-germains semble-t-il.

Les parents

Sur 27 observations **d'Aplasie + appendices auriculaires + fistules,** on relève :

Trois pères malformés : 2 porteurs d'appendices auriculaires (de T... obs. 99 Z... obs. 106)..

Dans cette dernière observation un frère du père a également un appendice auriculaire.

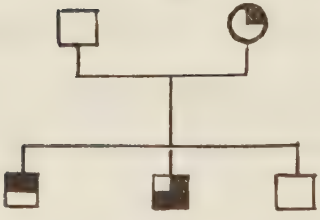
1 porteur de fistules préauriclaires et cervicale (M... obs. 71).

Deux mères malformées :

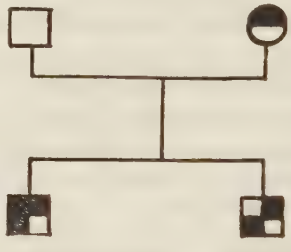
1 porteuse d'appendices auriculaires (C... obs. 15).

1 avec aplasie droite + appendices auriculaires (G... obs. 49).

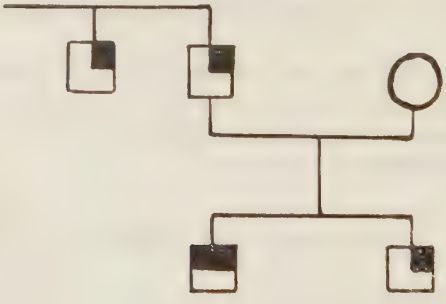
Ainsi l'atteinte d'un parent est trouvé dans 19 % des cas.



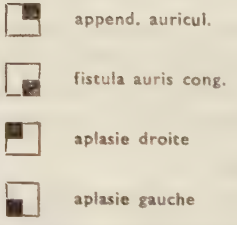
C...obs 15



G...obs 49



Z...obs 106



Aplasies simples :

Aucun des parents n'a ici d'aplasie de l'oreille. Toutefois la mère d'un propositus avait un bec de lièvre.

Tableau 4

	P	M	total	% parents atteints
A + E		1	1	
E	2	1	3	2,3
F	1		1	
bec-de-lièvre		1		
	3	3	5	2,8

Toutes les données relatives aux parents des propositi sont résumées sur ce tableau (4).

Ascendants et collatéraux

Si l'on considère seulement les parents des propositi, il semble exister une nette différence entre les deux groupes : aplasie simple et aplasies + fistules + enchondromes.

Toutefois dans les deux groupes on retrouve d'autres ascendants atteints :

a) A + E + F

de T... obs. 99 : outre le père, le grand-père et l'arrière grand-père ont une aplasie d'oreille.

b) aplasies isolées.

C... obs. 24 : aplasie chez la fille d'une cousine du père.

L... obs. 64 : aplasie chez un arrière grand-père.

S... obs. 97 : aplasie chez une tante maternelle.

K... obs. 63 : le grand-père est atteint de surdité congénitale et son jumeau a une aplasie de l'oreille droite.

De plus :

G... obs. 36 : une cousine germaine du propositus a un bec-de-lièvre.

T... obs.101 : une tante maternelle est atteinte de surdité congénitale, une cousine germaine de la mère a une division palatine.

Les germains

Dans les deux groupes on retrouve des germains malformés. Les constatations faites sont regroupées sur les tableaux.

Tableau 5

	A + E + F		aplasies simples		total	
nombre de germains	51		160		211	
	n	%	n	%	n	%
aplasies	2	3,9	2	1,3	4	1,9
enchondromes	1	2	3	1,9	4	1,9
total	3	5,9	5	3,1	8	3,8
bec-de-lièvre ou division palatine	1	2	2	1,3	3	1,4
surdité	—	—	2	1,3	2	0,9
total	4	7,8	9	5,6	13	6,2

Les différences observées ne sont pas significatives.

Nous avons étudié en outre les pourcentages des germains malformés dans les cas sporadiques, quand un parent est atteint et quand un ascendant ou un collatéral est atteint.

Les comparaisons ont été effectuées en tenant compte dans chaque catégorie soit uniquement des aplasies, appendices auriculaires et fistules, soit de ces malformations et des becs-de-lièvre et divisions palatines, soit enfin en ajoutant les surdités congénitales.

Les familles d'un enfant ne figurent pas sur ces tableaux (5, 6, 7, 8).

Les comparaisons entre les catégories avec atteinte d'un parent ou d'un collatéral est impossible en raison du petit nombre de cas.

En revanche il semble que le pourcentage de germains atteints soit nettement supérieur quand un parent et peut-être aussi quand un ascendant ou un collatéral est lui-même malformé.

La comparaison statistique entre ces deux catégories groupées d'une part et les cas sporadiques est significative ($X2 = 21$, $P < Ip\ 1.000$) pour les 3 groupes de malformations.

Tableaux 6-7-8

Aplasies et enchondromes et fistules

	n	germains	g. atteintes	%
O parent ou coll.	75	196	4	2
I parent	4	5	3	27
I asc. ou collat.	4	10	I	
	83	211	8	4,1

A. E. F. + divisions palatines et becs-de-lièvre.

	n	germains	g. atteints	%
O parent ou coll.	72	182	5	2,7
I parent	5	9	3	21
I asc. ou coll.	6	20	3	
	83	211	11	5,2

A. + E + F + divisions palatines et becs-de-lièvre + surdité

	n	germains	g. atteints	%
O parent ou coll.	72	182	5	2,7
I parent	5	9	3	
I asc. ou coll.	6	20	5	27
	83	211	13	6,2

La comparaison est également significative si l'on compare les pourcentages de germaines atteints quand aucun parent ni collatéral n'est malformé et quand un ascendant ou un collatéral est atteint de malformations $X2 = 14$ $P < 0,001$.

AUTRES MALFORMATIONS

En nous limitant aux germains des malades, signalons :

- une sœur mongolienne (G... obs. 43),
- un frère hydrocéphale (V... obs. 102).

Rappelons :

- un jumeau décédé d'une cardiopathie congénitale,
- un frère qui avait une cardiopathie congénitale en plus d'une division palatine.

Enfants

La plupart de nos malades étant eux-mêmes des enfants, peu de nos sujets étaient susceptibles d'avoir des enfants. Nous n'avons pu retrouver qu'un arbre généalogique d'un de nos propositi ayant 3 enfants tous normaux d'ailleurs. Il est évident qu'on ne saurait tirer aucune conclusion d'un chiffre aussi faible.

DISCUSSION

La comparaison de l'incidence des aplasies de l'oreille dans la population, telle qu'elle ressort des données de la littérature et qui est de l'ordre de 1 pour 10.000, avec l'incidence familiale montre que celle-ci est très supérieure, **ce qui prouve clairement le role étiologique des facteurs génétiques.**

L'étude des jumeaux n'apporte aucun argument supplémentaire. Nous n'avons il est vrai, observé que deux couples de même sexe mais dont la zygotie n'a pu être établie avec certitude. Les deux couples étaient discordants .Rappelons toutefois que le grand-père d'un de nos malades qui avait une surdité congénitale avait un jumeau de même sexe avec une aplasie de l'oreille droite. Hanhart a publié en 1946 des cas de jumeaux univitellins porteurs d'une malformation d'oreille identique, mais il semble qu'il se soit agi d'une anomalie isolée du pavillon (malformation qui ne rentre pas dans le cadre de notre étude).

Il n'existe pas de différence nette entre les deux groupes de sujets, celui des aplasies isolées et celui des enchondromes et fiscules.

Dans les deux groupes, on trouve des sujets malformés dans plusieurs générations successives chez des parents ou des oncles, des grands-parents ou des arrière grands-parents ainsi que chez des collatéraux des propositi.

Les proportions de germains malformés ne diffèrent pas significativement ; surtout nous avons trouvé des enchondromes(appendices auriculaires) isolés, des aplasies isolées, des aplasies avec appendices auriculaires ainsi que des becs-de-lièvre et des divisions palatines dans les deux groupes.

En première approximation, notre matériel peut donc être considéré comme homogène. Une réserve s'impose toutefois. En effet les pourcentages de germains malformés sont plus élevés quand un collatéral est lui-même atteint que quand aucun ne l'est. Si le nombre d'observations est faible, les différences n'en paraissent pas moins très significatives. On peut donc se demander si le groupe de cas dans lequel l'aplasie d'oreille n'est retrouvée que dans une seule fratrie est homogène et n'inclut pas des cas acquis et des formes génétiquement déterminées.

Hypothèses génétiques

- L'hypothèse d'un mode de transmission **lié au sexe** peut être éliminé la malformation a en effet été constatée chez des pères et des fils.

- La survenue de malformations dans plusieurs générations successives est un argument important contre l'hypothèse **d'un gène ou de facteurs génétiques complexes se manifestant à l'état homozygote (récessif),** surtout si l'on considère la faible fréquence des aplasies de l'oreille.

Au demeurant nous n'avons trouvé dans notre série qu'une seule union consanguine (cousins peut-être issus de germains) et le **taux de consanguinité** n'est donc pas élevé de façon certaine.

Les pourcentages de parents et de germains malformés ne diffèrent pas significativement les uns des autres, soit que l'on considère uniquement les aplasies d'oreille, soit qu'on y joigne les becs-de-lièvre, les fissures palatines et les surdités congénitales (tabl. 8) (p. = 0,10).

Une réserve doit cependant être faite : en effet le pourcentage de malformés calculé dans les fratries à partir de germains des propositi est inférieur au pourcentage réel quand le risque de récurrence est peu élevé, ce qui semble être le cas ici. (Penrose).

Le facteur de correction est compris entre 1 et 2, mais il est difficile et il serait même arbitraire de lui fixer une valeur.

L'hypothèse la plus simple que l'on puisse faire pour rendre compte de nos constatations est celle d'un gène agissant à l'état hétérozygote (dominant) avec un taux de manifestation faible et irrégulier.

Toutefois on ne peut éliminer en toute certitude l'hypothèse de l'hétérogénéité du matériel étudié, les aplasies de l'oreille aparaissant dans cette éventualité sous la dépendance d'un gène ou de facteurs génétiques tantôt dominants, tantôt récessifs.

Certaines mêmes pourraient être dues à des facteurs embryopathiques.

Le seul facteur de prédisposition que nous ayions retrouvé est **le sexe.** En effet les malformations sont plus fréquentes dans le sexe masculin (p. < 0,05). Cette prédominance des cas masculins se retrouve aussi bien dans les cas sporadiques que dans les cas familiaux.

En revanche nous n'avons retrouvé **aucune influence de l'âge maternel.** De même l'âge paternel moyen ne diffère dans aucune des catégories étudiées et n'est pas augmenté.

Si l'on considère que certains de nos cas sporadiques résultent de mutations dominantes récentes il faudrait donc admettre que les facteurs de ces mutations sont différents de ceux responsables par exemple de l'achondroplasie. Penrose a en effet démontré une augmentation de l'âge paternel dans les achondroplasies sporadiques.

Enfin nous n'avons pas trouvé non plus d'effets **de la parité.**

Le rang de naissance observé ne diffère pas du rang de naissance théorique et l'histogramme des fréquences ne suggère aucun effet de la primogéniture. De ce point de vue, nos constatations s'opposent donc dans une certaine mesure à celles qui ont été faites dans le bec-de-lièvre qui est plus fréquent chez les mères jeunes et chez les enfants premiers-nés.

Un autre problème concerne les **fissures palatines et becs-de-lièvre,** observés chez les parents, les germains ou les collatéraux de nos propositi. Chez les parents et collatéraux cette fréquence est de 4 sur 416, soit environ 1 %, alors que dans la population générale l'incidence de ces malformations est d'environ 1 pour 1.000 d'après Neel.

Ajoutons que des becs-de-lièvre ou des divisions palatines nous ont été signalés chez des tantes, des oncles et des cousins, sans qu'ici nous puissions en fixer la fréquence exacte.

En définitive il nous paraît probable que la fréquence des becs-de-lièvre et des divisions palatines est augmentée dans nos familles.

Enfin il convient de discuter la **signification des surdités congénitales** rencontrées dans les familles : il s'agit peut-être, tout au moins dans un certain nombre de cas, de surdités congénitales de transmission par aplasie mineure de l'oreille moyenne, dont la réalité a été prouvée par des observations récentes, comme nous le verrons plus loin.

Quant à la fréquence des autres malformations

- Des malformations cardiaques ont été retrouvées chez un jumeau et un frère. Il est difficile de se prononcer mais il convient de rappeler que l'association de malformations de l'oreille et de la face avec des cardiopathies a été signalée.

- L'hydrocéphalie et les autres malformations : on n'en peut rien dire car elles sont peu fréquentes.

Enfin il ne nous a pas paru que la fréquence des avortements et la mortinatalité aient été particulièrement élevées dans les familles.

Au point de vue nosologique

Nous avons indiqué précédemment les critères sur lesquels sont fondés notre classification et la sélection de notre matériel.

En effet nous pensons qu'il faut séparer nettement les aplasies de l'oreille des **dysostoses mandibulo-faciales,** bien que certains caractères leur soient communs.

Deux ordres d'arguments plaident à notre avis en faveur de cette distinction.

a) **Des arguments embryologiques** la dysostose mandibulo-faciale paraît être essentiellement **la conséquence d'un trouble du développement squelettique facial;** la malformation des fentes est contingente, secondaire et au demeurant non obligatoire (Franceschetti).

L'aplasie de l'oreille par contre est avant tout **une malformation de la première fente branchiale** et l'atteinte squelettique y est minime et parfaitement contingente (discrète hémiatrophie mandibulaire).

b) **Des arguments d'ordre génétique** dans notre matériel où nous avons éliminé à priori les 9 cas de dysostose mandibulo-faciale que nous avons observés, nous n'avons retrouvé aucun cas de dysostose mandibulo-faciale parmi les germains, parents ou collatéraux. La valeur de cette constatation est toutefois un peu diminuée par le fait que nous n'avons pu examiner personnellement tous les sujets malformés qui nous ont été signalés, ceci en raison de la dispersion des familles ou des décès des collatéraux.

A l'inverse dans les descendants et collatéraux de nos 9 syndromes de Franceschetti on ne retrouve que des Franceschetti et des dysostoses crânio-faciales, et non des aplasies simples.

Pour des raisons semblables nous avons écarté de notre étude :

- Le syndrome oculo-auriculaire (dermoïde épibulbaire, appendices auriculaires, fistula auris congenita et malformations auriculaires) décrit par H. Goldenhar, qui le rattache à la dysostose mandibulo-faciale. Nous n'avons d'ailleurs jamais observé de dermoïdes épibulbaire au cours des aplasies d'oreille isolées.

- **Les dysostoses mandibulo-faciales unilatérales avec malformations vertébrales.**

- **Les dysostoses crânio-faciales** type maladie de Crouzon ou acrocéphalosyndactylie d'Apert, où le trouble squelettique est également prédominant et où les malformations auriculaires sont absentes ou discrètes et en tout cas très différentes de celles de l'aplasie d'oreille isolée.

Enfin en ce qui concerne **les fistules préauriculaires congénitales et les appendices auriculaires,** il a été publié dans la littérature un certain nombre de généalogies permettant d'établir que la malformation se transmet suivant un mode dominant (in Touraine p. 396).

Etant donné la relative fréquence de leur association avec des aplasies d'oreille, on peut discuter les relations qui peuvent exister entre les gènes de ces malformations respectives : s'agit-il en fait d'un seul gène à manifestations variables ou de plusieurs gènes donnant lieu chacun à une malformation déterminée ? Il est difficile de conclure mais l'existence de plusieurs gènes paraît probable.

Le risque morbide. Le pronostic génétique peut être apprécié par le calcul du risque morbide, c'est-à-dire du risque de récurrence de la malformation. Nous l'avons calculé pour les germains des malformés, nos données ne nous permettent en effet aucune conclusion pour les enfants ou les collatéraux des propositi.

Le résultat de nos calculs apparaît sur les tableaux suivants (9 et 10).

	nombre de germains puinés	Nombre de malformés (A ou E ou AEF)	%
aplasies simples	51	2	4 à 6
A + E + F	23	2	8,7
	nombre de germains	nombre de malformés	%
aplasies simples	160	5	3,125
A + E + EF	51	3	5,88
total	211	8	3,8

Dans ces conditions **le risque de récurrence** dans une fratrie après la naissance d'un premier malformé est de l'ordre **de 5** % (en réalité probablement inférieur quand aucun parent ou collatéral n'est atteint). Mais ce risque est nettement plus considérable quand il y a un parent ou un collatéral atteint, puisqu'il peut atteindre 20 ou même 30 % (toutefois il peut s'agir d'une malformation mineure type enchondrome préauriculaire).

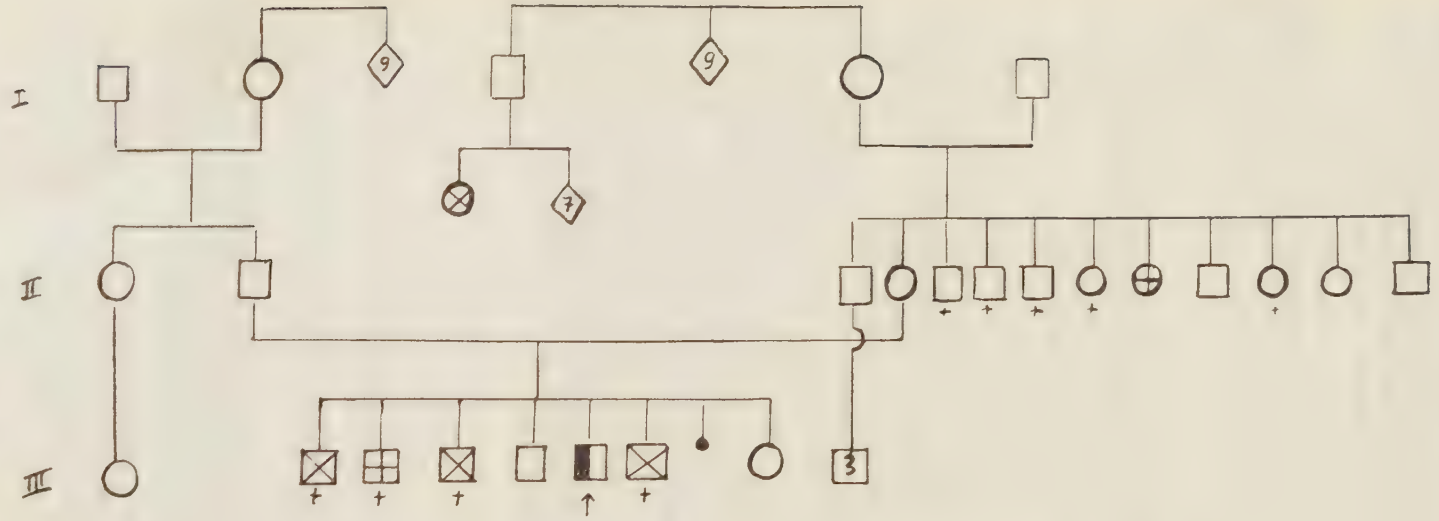
EN CONCLUSION.

Nous avons étudié au point de vue génétique 108 cas d'aplasie d'oreille simple.

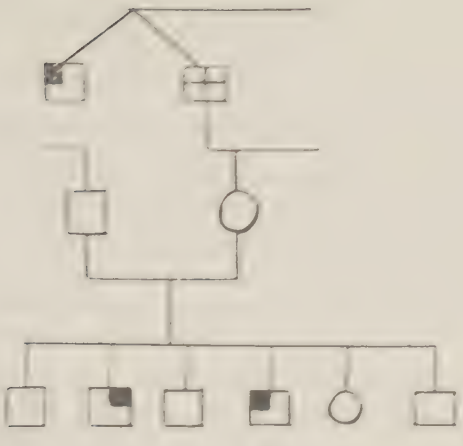
Nous avons comparé son incidence dans la population avec son incidence familiale, qui est très supérieure.

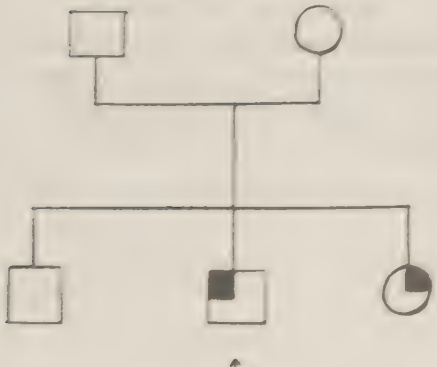
L'hypothèse la plus probable est qu'il s'agit d'une **affection génétique liée à un gène dominant avec un taux de manifestation faible et irrégulier.**

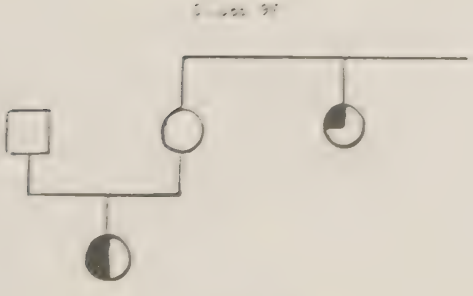
Cette affection doit être individualisée de la dysostose mandibulo-faciale.



X	Division palatine		Appendice auriculaire
+	Surdité ou surdi-mutité congénitale		Fistule pré-auriculaire
■	Aplasie bilatérale	◪	Aplasie droite
†	Dcd en bas âge (avant 10 ans)	◪	Aplasie gauche







Nous remercions le Docteur J. Frézal, Professeur agrégé et le Professeur M. Lamy, pour le concours qu'ils ont bien voulu nous apporter dans la rédaction de ce chapitre.

BIBLIOGRAPHIE

TOURAINE : Hérédité en médecine P. 395, 396, 397. Masson Ed. Paris 1955.

WILSON T. G. : Diseases of the ear, nose and throat in children 1,1 Oxford 1955.

FRANCESCHETTI A. et Klein D. The mandibulo facial dysostosis, a new hereditary syndrom-Acta Ophtalmologica vol. XXVII fasc. 2 1949.

GOLDENHAR M. : Association de malformations de l'œil et de l'oreille, en particulier le syndrome dermoïde épibulbaire-appendices auriculaires-fistula auris congenita et ses relations avec la dysostose mandibulo-faciale. Journal de génétique humaine vol. 1 P. 243 1952.

WEYERS H. et THIES C. J. : malformations mandibulo-faciales et délimitation d'un syndrome oculo-vertébral. Journal de génétique humaine vol. 7 N° 3 oct. 1958.

WEYERS H. : Contribution à la semeiotique et à la génétique de la dystose mandibulo-faciale unilatérale. Journal de génétique humaine vol. 5 n° 2 Août 1956.

COCKAYNE E. A. : Inherited abnormalities of the skin and its appendages 1933 Oxford.

PENROSE L. S. : The genetical background of common diseases; Acta genet. 1953,IV,257

CARTER C. O. : Maternal States in relation to congenital malformations. J. obs. gyn. Brit. Emp. 1950, 42, 897.

BOOK J. A. : The incidence of congenital diseases and defects in a South Swedish population. Acta genet. 1951, 2, 289.

NEEL J. V. : A study of major congenital defects in japanese infants. Amer J. Human genet. 1958, 10, 398.

COFFEY V. P. et JESSOP W. J. E. : Congenital abnormalities. Irish J. M. Sc. 1955, 344, 30 - 48.

HEGNAUER : Missbildungshaüfigkeit und Gebäralter 1951 Gebrutsch und Frauenk. 11, 777.

WORM. : Uber die Haüfigkeit der Missbildungen en der Univ. Frauenklinik. Greifswald von 1930 bis 1950 Geburtsch und Frauenk. 1952, 12, 443-447.

HANHART : In Barraud, Montaudon, Nager, Ruedi, Schlitter et Taillens : Précis d'otorhinolaryngologie et d'œsophagologie. Karger Edit. Bâle 1952.

BRÉGEAT et NAUD : Dysmorphies crânio-faciales multiples, maladie bleue opérée, connaissance de la dysostose mandibulo-faciale et remarques génétiques (obs. familiales). Gazette médicale de France P. 59 n° 11 Juin 1959 (Pédiatrie).

ETUDE EMBRYOLOGIQUE DE LA PAROI INTERNE DE L'OREILLE MOYENNE ET DES OSSELETS

INTRODUCTION

Le développement de l'oreille externe et des cavités de l'oreille moyenne est bien connu : ce sont des dérivés de la première fente branchiale et des deux premiers arcs branchiaux.

De nombreuses études lui ont été consacrées et nous ne nous y attarderons pas davantage.

Le développement de la paroi interne de l'oreille moyenne et des éléments associés (étrier, nerf facial...) est beaucoup plus intéressant à étudier, dans le cadre des malformations d'oreille : c'est là que siègent les malformations les plus importantes au point de vue fonctionnel, qu'il s'agisse des grandes aplasies avec malformations externes ou des surdités congénitales de transmission par aplasie mineure.

Les progrès récents de la chirurgie de la surdité ont attiré l'attention sur cette paroi, car c'est sur elle que portent les interventions visant à restaurer l'audition :

Fenestration chirurgicale du canal semi-circulaire horizontal et plus récemment.

Mobilisation indirecte ou directe de l'étrier.

Si le traitement chirurgical des surdités par malformations auriculaires est plus complexe que celui des autres surdités de transmission (type otospongiose), il n'en comporte pas moins les mêmes principes et les mêmes techniques.

C'est dire que l'étude du développement embryologique de la paroi interne de l'oreille moyenne a

- un intérêt théorique, car elle permet de comprendre certains des mécanismes des malformations et leur retentissement fonctionnel,

- un intérêt pratique pour la réalisation du traitement chirurgical de ces malformations.

I) DÉVELOPPEMENT NORMAL DE LA PAROI INTERNE DE L'OREILLE MOYENNE

On ne peut le dissocier de celui de l'ensemble de la capsule otique.

A) **CELLE-CI S'ORGANISE AUTOUR DU LABYRINTHE MEMBRANEUX** qui apparaît très précocément :

- c'est d'abord un simple épaississement de l'ectoderme de chaque côté de la placode neurale, réalisant la **placode auditive.**

- puis le centre de la placode s'enfonce dans le mésenchyme sous jacent, un puits otique se forme qui prend une forme vésiculaire et devient la vésicule otique ou **otocyste.**

C'est cet otocyste qui formera le labyrinthe membraneux, en donnant naissance à des diverticules et en se segmentant :

- d'abord c'est l'**appendice endolymphatique** qui apparaît à la partie dorsale de l'otocyste et qui formera le canal et le sac endolymphatique.

- puis l'otocyste se divise en deux poches :

- l'une supérieure ou **vestibulaire** qui donnera

- **les canaux semi-circulaires**

- **l'atrium,** ébauche commune de l'**utricule** et du **saccule.**

- l'autre inférieure ou **cochléaire** qui va se transformer en canal cochléaire par allongement et croissance en spirale.

Le développement du labyrinthe membraneux est ainsi achevé au stade de l'embryon de 40 mm.

B) EN MEME TEMPS QUE LE LABYRINTHE MEMBRANEUX SE DEVELOPPE LA CAPSULE LABYRINTHIQUE.

a) Chez l'embryon de 9 mm., l'ébauche du labyrinthe est entourée de **mésenchyme condensé** qui formera le labyrinthe périotique, la capsule otique et la future portion pétreuse du temporal.

b) **le mésenchyme se transforme en cartilage** au stade de 16 à 17 mm., et chez l'embryon de 30 mm. toute la capsule est cartilagineuse.

1° - La couche la plus interne de ce cartilage se dédifférenciera en tissu conjonctif réticulé dans lequel se développeront les **tissus et les espaces périlymphatiques.**

Le réticulum périotique se différencie en trois couches :

- (1°) - Entourant le labyrinthe otique épithélial, il se condense pour former la **membrana propria.**

- (2°) - En dehors de la membrana propria, ses mailles s'élargissent et fusionnent pour former les **espaces périotiques** et le tissu qui constituera le labyrinthe périotique proprement dit.

- (3°) - La partie externe bordant la capsule otique cartilagineuse se transforme en périchondre fibreux qui plus tard, lors de l'ossification de la capsule otique deviendra le périoste interne ou **endoste.**

En ce qui concerne la formation des espaces périotiques :

- la citerne périlymphatique apparaît la première,

- puis la rampe tympanique et la rampe vestibulaire, dont le développement s'achève chez l'embryon de 130 mm. par la formation de l'hélicotrema,

- la formation des espaces périlymphatiques des canaux semi-circulaires est retardée, débutant chez l'embryon de 70 - 80 mm.

Il est à noter qu'au niveau des canaux semi-circulaires, l'espace périotique n'est pas aussi complet ou aussi largement en continuité qu'il l'est dans le vestibule ou dans les rampes, du fait des cordages conjonctifs qui le traversent, cordages qui persistent même dans l'oreille adulte. Le long de la grande courbure des canaux semi-circulaires, il ne se forme pas d'espace périotique et de ce fait

membrana propria et endoste sont l'un contre l'autre (intérêt de cette notion dans la fenestration chirurgicale du canal horizontal).

2° - Au niveau de la **fenêtre ronde,** la capsule otique précartilagineuse se transforme en un tissu réticulé vacuolaire, dont la condensation va former la membrane de la fenêtre ronde.

3° - Une différenciation du cartilage primitif intervient de même dans la région **de la future fissula ante fenestram** et de la **fossula post-fenestram.**

- **La fissula ante fenestram** est une expansion du tissu périotique dans la capsule otique, allant de l'angle de jonction du vestibule avec la rampe vestibulaire jusqu'au périoste de l'oreille moyenne, près de la poulie du tensor tympani. Bien qu'habituellement elle constitue un tractus fibreux traversant la capsule otique, elle est le siège de prédilection de l'os otospongieux. Elle apparaît peu après que le tissu périotique, dans la région vestibulaire, se soit dédifférencié du précartilage de la capsule otique.

Elle devient visible chez le **fœtus de 50 mm.**, sous la forme d'un tractus de cartilage quelque peu altéré (nombreux noyaux nécrotiques, formation d'espaces intercellulaires).

Près du vestibule, le tissu fissulaire ressemble à du tissu périotique jeune. Par contre la région où s'établira la communication entre la fissula et l'oreille moyenne est formée de cartilage jeune.

Dans les semaines suivantes la fissula s'agrandit, et, **au stade 100** mm. elle communique avec l'oreille moyenne.

Un vaisseau sanguin pénètre alors dans la fissula du côté tympanique, s'entourant de cartilage nécrotique.

Ainsi deux processus interviennent dans la formation de la fissula :

- d'abord production d'espaces en continuité avec ceux du labyrinthe périotique,

- puis invasion par un bourgeon vasculaire à l'extrémité tympanique, détruisant le cartilage environnant.

Pendant le mois suivant de la vie foetale (c'est-à-dire du 4e au 5e mois - **stade 126 à 161** mm.) la fissula continue sa croissance pour atteindre sa taille définitive et une délimitation nette d'avec le cartilage environnant :

- à l'extrémité vestibulaire, le périchondre interne s'invaginant du vestibule dans la fissula, sépare celle-ci du cartilage environnant.

- à l'extrémité tympanique, le bourgeon vasculaire qui a primitivement érodé le cartilage apporte avec lui du tissu conjonctif qui tapisse le cartilage érodé, formant une sorte de périchondre en continuité avec le périchondre externe de la paroi tympanique de la capsule.

Au **stade 161 mm.** des vaisseaux sanguins provenant de l'oreille moyenne pénètrent dans la fissula, faisant du tissu intrafissulaire un tissu en croissance active.

Délimitation et taille maxima sont atteintes par la fissula en même temps que la cochlée acquiert ses plus grandes dimensions.

Puis la fissula subit une réduction de taille par transformation du périchondre interne en cartilage. Le tissu intra-fissulaire redevient quiescent.

Ultérieurement,

- le cartilage environnant la fissula va s'ossifier,
- une partie du périchondre bordant la fissula va se transformer en cartilage rétrécissant le calibre de la fissula et persistant la vie durant,
- le conjonctif intra-fissulaire se densifiera et prendra son aspect définitif.

- **La fossula post-fenestram** est comme la fissula ante fenestram un diverticule du vestibule dans la capsule otique. Elle est située juste en arrière de la fenêtre ovale.

C'est une structure inconstante.

Son développement est calqué sur celui de la fissula, et son contenu est le même.

Elle se différencie de la fissula par le fait que son trajet est borgne dans 75 % des cas, la fossula communiquant en ce cas seulement avec le vestibule.

4° - **La croissance des canaux semi-circulaires** dans le cartilage qui les entoure comporte deux processus :

- destruction du cartilage entre les arcs des canaux et en dedans d'eux par pénétration de bourgeons vasculaires.
- dédifférenciation et disparition du cartilage au bord convexe et néoformation de cartilage au bord concave.

Les canaux atteignent leur croissance maxima vers la moitié de la grossesse, au moment où la capsule commence à s'ossifier.

c) **Ossification de la capsule otique.** Elle aboutit à la formation de la capsule otique osseuse définitive que l'on classe comme os de cartilage. Les 3 types d'os de cartilage (périchondral, endochondral, et intrachondral) contribuent à la former.

Quand les différentes parties de l'oreille interne atteignent leurs dimensions maxima, entre le 4e et le 5e mois foetal, des **centres d'ossification** apparaissent l'un après l'autre en des points déterminés de la capsule cartilagineuse. Ils sont au nombre de 14.

Une fois engagé, le processus d'ossification est très rapide, par extension et fusion des centres, de sorte que vers la fin de la 23e semaine la plus grande partie de la capsule est ossifiée. (stade 161 mm.).

Seules certaines parties de la capsule demeurent cartilagineuses. L'une de ces zones entoure la platine de l'étrier et se continue en arrière avec la partie de la capsule qui recouvre les canaux latéral et postérieur.

Chez le fœtus de 183 mm., la zone postéro-latérale à la platine de l'étrier s'ossifie partiellement par fusion des centres 2 et 3, mais une bande de cartilage sépare encore cet os de la platine. En avant de cette dernière, le cartilage entourant la fissula ante fenestram est encore large.

Chez le fœtus de 202 mm., la capsule est bien ossifiée dans la région des canaux, sauf en une zone au-dessus du canal horizontal. Un étroit anneau de cartilage persiste autour de la platine de l'étrier et s'étend en avant, en profondeur dans la capsule, vers le sommet de la cochlée.

Quelle est la **signification des zones d'ossification retardée** dans la capsule otique ?

Les centres d'ossification ont leur croissance étroitement liée à la croissance de l'oreille interne.

Ainsi la partie latérale de la capsule qui recouvre les canaux postérieur et latéral, de même que la paroi latérale du canal supérieur reste longtemps cartilagineuse : ceci est dû au fait que les canaux continuent à croître alors que le reste de l'oreille interne a atteint ses dimensions maxima. C'est le canal latéral qui continue à grandir le dernier.

En résumé, l'ossification en n'importe quel point de la capsule ne débute pas avant que la partie de l'oreille interne recouverte par ladite portion de la capsule n'ait atteint sa taille maxima.

L'histogénèse de la capsule otique.

Au moment où débute l'ossification, le périchondre de la capsule otique cartilagineuse comporte 3 couches.

- une couche de cellules cartilagineuses jeunes,
- une couche de collagène dense,
- une couche mésenchymateuse donnant elle-même naissance à 2 couches : une couche ostéogénique qui formera de l'os périchondral,

  une couche périostique qui n'apparait que lorsque la couche mésenchymateuse n'est pas toute entière transformée en tissu ostéogénique.

1° **Formation de l'os périchondral externe.**

De part et d'autre d'un bourgeon ostéogénique le périoste perd son aspect fibreux et se densifie, formant de l'os périchondral.

2° **Transformation de la capsule otique en os intrachondral.**

Les bourgeons ostéogéniques de la capsule otique sont hautement cellulaires. Les cellules envahissent les lacunes élargies de la matrice cartilagineuse calcifiée et déposent de l'os dans ces lacunes.

Un tel cartilage calcifié avec de l'os vrai remplissant ses lacunes est désigné sous le nom d'os intrachondral.

3° **Formation de l'os périchondral interne.**

Une couche d'os périchondral persiste sur la face interne de la capsule, qui se développe de la même manière que l'os périchondral externe, tout en demeurant plus mince. Cet os est appelé parfois endoste.

4° **Formation de l'os endochondral.**

La capsule cartilagineuse est presque complètement ossifiée au stade 202 mm. (23e semaine).

La couche moyenne de la capsule comporte des ilots d'os intra-chondral et des zones excavées remplies de moelle primitive et de tissu ostéogénique. Les ostéoblastes déposent de l'os endochondral (ou de remplacement) à la surface de l'os intra-chondral.

La formation d'os endochondral progresse lentement jusqu'à la naissance, après quoi les espaces excavés sont rapidement comblés par de l'os.

Ainsi la couche moyenne de la capsule otique osseuse consiste en îlots d'os intrachondral enrobés dans de l'os endochondral.

En définitive la capsule otique osseuse va comporter trois couches d'os :

- **une couche externe d'os périchondral ou périostique** qui se forme précocement à la surface de la capsule cartilagineuse,

- **une couche interne d'os périchondral ou endostal,** formant une mince couche à la face profonde de la capsule.

- une **couche moyenne formée d'os intrachondral et endochondral,** occupant l'emplacement de la capsule cartilagineuse primitive, et qui, ne subissant aucun remaniement, garde un aspect spongieux.

Variations régionales dans le développement et la structure de la capsule otique.

1° **Développement de la capsule otique dans la région des canaux** en relation avec la croissance de ceux-ci.

L'ossification commence à peu près au moment où les canaux ont atteint leur taille maxima, c'est-à-dire au stade 135 mm. Dès lors les canaux ne grandiront plus.

Dans la période qui précède juste l'ossification se produit une résorption du cartilage, remplacé par un tissu conjonctif vasculaire. Ce processus débute toujours dans le cartilage inclus dans l'arc du canal semi-circulaire supérieur, à partir du périchondre sus-jacent.

Au niveau du canal latéral, les bourgeons vasculaires sont fournis par l'artère récurrente mastoïdienne, tandis qu'un bourgeon dérivant de l'artère stylomastoïdienne accessoire pénètre dans l'arc du canal latéral.

L'ossification débute dans le cartilage entourant les canaux puis en progressant empiète sur les bourgeons vasculaires.

Chez le fœtus de 215 à 230 mm., la région des canaux est entièrement ossifiée, sauf en quelques zones où persiste du cartilage.

La couche interne ou endostale apparaît chez le fœtus de 150 mm. et est complète à mi-terme (183 mm.)

La formation de la couche externe ou périostique débute chez le fœtus de 150 mm., de part et d'autre des bourgeons vasculaires et s'étend sur la face externe de la capsule.

Ainsi, à ce stade, la paroi latérale du canal semi-circulaire horizontal, siège de la fenestration chirurgicale, est formée des trois couches endostale, moyenne et périostique.

Au stade 183 mm. (22 semaines), le périoste récemment formé est résorbé.

Au stade 270 mm. (30 semaines), la résorption a progressé dans les parties externes de la couche moyenne.

A la suite de cette résorption, de l'os nouveau vient s'ajouter du côté tympanique dans la vie post-fœtale pour restaurer un contour poli au canal horizontal.

2° **Développement de la capsule otique dans la région de la fissula ante fenestram et de la fenêtre ovale.**

Cette portion de la capsule otique, une des dernières zones à s'ossifier, débute son ossification vers la 22-23e semaine.

Deux grands centres d'ossification se rapprochent l'un de l'autre :

- l'un vient d'en haut, du vestibule et du rebord facial,

- l'autre vient d'en bas, du promontoire et du bord supérieur de la fenêtre ronde.

Ces deux centres entourent la platine de l'étrier et fusionnent en avant et en arrière de celle-ci.

Du fait de l'épaisseur de la capsule cartilagineuse à ce niveau, l'ossification s'effectue principalement par formation d'os intrachondral, jusque vers le terme. Pour la même raison il se forme peu d'os périchondral et l'endoste est très mince sur le versant labyrinthique de la capsule dans la région fissulaire.

Le cartilage entourant la fissula se transforme en os intrachondral.

Du côté vestibulaire il se reforme du cartilage qui réduit le calibre de la fissula; du côté tympanique le contenu fibreux de la fissula repose au contact de l'os.

3° **Développement de la capsule otique dans la région de la fenêtre ronde.**

A l'âge de 10 semaines, la capsule cartilagineuse qui recouvre la plus grande partie de la rampe tympanique ne recouvre pas la région de la fenêtre ronde.

A ce niveau se trouve un tissu conjonctif embryonnaire qui se condense dans la zone comprise entre la future fosse jugulaire et le plancher de la fossette de la fenêtre ronde.

Au même moment apparaît à la base de l'ampoule du canal semi-circulaire postérieur une barre cartilagineuse qui se dirige vers cette zone condensée; elle rencontre la capsule cochléaire au-dessous de la fenêtre ronde (stade 100 mm.) et forme le rebord inférieur et une partie du rebord postérieur de la fenêtre ronde.

Sa croissance continue alors même que le reste de la capsule a achevé la sienne et son ossification survient nettement plus tard que pour les autres portions de la capsule otique.

Elle commence à s'ossifier à son extrêmité inférieure et de là l'ossification progresse vers son extrémité supérieure.

La partie qui forme le rebord inférieur et le rebord postérieur de la fenêtre ronde est la dernière à s'ossifier, restant cartilagineuse jusqu'au stade 230 mm. (26 semaines).

Le tissu conjonctif condensé du canal périlymphatique n'est pas transformé en cartilage mais forme de l'os périchondral dès l'âge fœtal de 20 semaines.

Au stade 183 mm., l'os périchondral a presque entièrement encapsulé le canal périlymphatique et la veine satellite.

C) FORMATION DU MUCOPERIOSTE TAPISSANT LA FACE INTERNE DE LA CAISSE.

Le mésenchyme qui remplit les espaces correspondant aux futures cavités de l'oreille moyenne, se transforme en un tissu myxomateux qui, lui-même se transforme progressivement en un tissu fibrillaire lâche puis en une fine couche de mucopérioste tapissant la face interne de la caisse.

D) FORMATION DES OSSELETS.

1° L'ÉTRIER.

a) Développement précoce.

Le cytoblastème de l'étrier apparaît chez l'embryon de 7 mm. comme une condensation de cellules mésenchymateuses à l'extrémité crâniale du 2e arc viscéral ou hyoïdien. Il est en continuité avec **l'arc hyoïdien** mais il est séparé d'une imperceptible condensation de mésenchyme qui, entourant l'otocyste, constitue le tissu primordial de la capsule otique.

Chez l'embryon de 8 mm., un petit vaisseau, **la branche stapédienne primitive** de la 2e artère branchiale perfore le cytoblastème de l'étrier mais c'est au stade 12-13 mm. que l'étrier acquiert une forme annulaire; il est encore en continuité avec le cartilage hyoïdien (ou cartilage de Reichert) par sa partie externe, qui deviendra la tête de l'osselet, et d'autre part il s'est rapproché de la capsule otique à laquelle il s'appose, en un point où celle-ci présente une concavité pour le recevoir. L'existence de cette concavité est dû principalement au développement de la **masse angulaire,** portion de la capsule destinée à abriter les canaux semi-circulaires.

Chez l'embryon de 17 mm., le mésenchyme stapédien se transforme en précartilage, transformation achevée au stade 22-23 mm.

La **connection hyostapédienne** persiste grâce à un tissu mésenchymateux dense qui représente l'ébauche d'un ligament hyostapédien d'où dériveront plus tard le **muscle de l'étrier et son tendon.** Ce tissu hyostapédien relie la partie externe (ou capitale) de l'étrier et la zone de continuité de l'arc hyoïdien avec la masse angulaire de la capsule.

Chez l'embryon de 25 mm., l'étrier n'est plus séparé de la partie latérale de la capsule otique précartilagineuse que par une mince couche de mésenchyme. La partie externe de l'anneau stapédien forme à présent une saillie qui devient reconnaissable comme la future portion capitale, tandis que la partie interne plus aplatie annonce la future platine. La région de la fenêtre ovale est reconnaissable comme la partie de la paroi la térale dela capsule qui est amincie et échancrée pour recevoir la platine de l'étrier.

Chez l'embryon de 27,5, 28 et 30 mm., la capsule otique et l'étrier se transforment en vrai cartilage, à l'exception importante de la **lamina stapedialis** portion de la capsule otique contre laquelle repose l'étrier. Cette lamina stapedialis comporte deux zones cellulaires.

- la plus externe, de caractère mésenchymateux, repose au contact du périchondre de la platine stapédienne, lequel se continue insensiblement avec la cartilage jeune de l'étrier.

- la plus profonde, de caractère fibroblastique, se continue en dedans avec le mésenchyme lâche qui entoure le labyrinthe épithélial et dans lequel apparaissent les espaces périotiques.

Chez l'embryon de 34 mm., la platine de l'étrier s'est encore davantage aplatie. La couche périchondrale de la platine disparaît et c'est la couche fibroblastique de la lamina qui devient la nouvelle couche formante pour la platine de l'étrier : elle joue un rôle capital en accroissant la largeur et l'épaisseur de la face vestibulaire de l'étrier. C'est pourquoi **l'on peut dire qu'une partie**

localisée de la paroi de la capsule otique contribue à former : l'étrier (ce fait permettrait d'expliquer l'étroite association de malformations de la capsule otique et de celles de l'étrier dans les aplasies d'oreille).

Chez l'embryon de 50 mm., l'extrémité capitale de l'étrier se creuse pour recevoir la longue branche de l'enclume, tandis que ses branches s'incurvent fortement.

Au niveau de la platine, le périchondre primordial disparaît par compression entre la platine et la lamina stapedialis et la partie la plus profonde de la platine se transforme en un périchondre secondaire. Par ailleurs la platine se sépare du tissu marginal de la fenêtre ovale par altération du tissu précartilagineux qui formait auparavant la lamina stapedialis.

Du fait que cette zone, siège du futur ligament annulaire, n'est qu'une portion de cartilage moins épaisse que dans les parties avoisinantes de la platine et de la fenêtre ovale, on peut dire que **l'étrier est en continuité histologique avec la fenêtre ovale** et que, dans la mesure où le terme de fenêtre désigne une ouverture dans l'os adulte, il n'existe aucune fenêtre dans la capsule otique du fœtus jeune.

Entre les stades 50 et 78 mm., l'étrier double sa longueur et sa platine s'élargit : le rebord cartilagineux de la fenêtre ovale se dédifférencie en mésenchyme et ce tissu mésenchymateux est utilisé pour élargir la platine. Tant que ces transformations concomittantes (décroissance du côté capsulaire croissance du côté stapédien) sont en cours, il ne peut évidemment se former **un véritable ligament annulaire.**

Ce n'est que lorsque la platine a atteint ses dimensions maxima que le mésenchyme se transforme en tissu fibreux (ligament annulaire).

Chez le fœtus de 78 mm., la dédifférenciation cartilagineuse se produit aussi dans la paroi capsulaire près du bord antérieur de la fenêtre ovale, pour produire la fissula ante fenestram.

En résumé, l'étrier chez l'homme a deux origines :

- le 2^{e} arc viscéral ou hyoïdien (ou cartilage de Reinchert),
- la paroi latérale de la capsule otique.

La 1re ébauche de l'étrier apparaît dans le 2^{e} arc viscéral, qui fournit la plus grande masse de l'étrier, l'annulus stapédialis.

La fusion secondaire avec la lamina stapédialis de la capsule otique et la différenciation secondaire du tissu laminaire fournissent le rebord stapédien, la surface vestibulaire de la platine et le périchondre platinaire. Une modification ultérieure du tissu laminaire périphérique conduit à la formation du ligament annulaire de l'étrier (Cauldwell et Anson, 1942).

b) **Développement foetal ultérieur - ossification.**

Chez le fœtus de 100 mm., l'étrier toujours cartilagineux, a acquis une forme qu'il conservera jusqu'à l'ossification.

- tête cylindrique creusée en dehors pour recevoir la longue branche de l'enclume,
- branches en colonnes pleines incurvées,
- platine aplatie avec un rebord circonférentiel destiné à s'encastrer dans la fenêtre ovale,

- l'espace intercrural ou foramem obturateur est relativement petit et circulaire.

Ces traits morphologiques préfigurent ceux de l'étrier adulte.

L'ossification de l'étrier débute chez **l'embryon de 146 mm.**, alors que la capsule otique, l'enclume et le marteau ont débuté leur ossification depuis longtemps.

Le centre unique apparaît sur la face obturatrice de la platine et à partie de là va s'étendre vers la tête le long de chacune des branches de l'osselet.

Chez le fœtus de 183 mm., les branches de l'étrier sont devenues des colonnes osseuses creusées pour contenir de la moelle. La face tympanique de la platine est ossifiée, mais la face vestibulaire est cartilagineuse et le restera. La tête de l'osselet est un cylindre de cartilage plein.

Chez le fœtus de 22 mm., l'os s'excave tout autour de la surface obturatrice, de sorte que les branches se transforment en tige cannelées et érodées la tête en un cylindre creux ouvert dans l'espace obturateur et la platine en une mince plaque bilame.

Du cartilage persiste encore en deux points :

- sur la tête de l'étrier, formant la surface articulaire avec l'enclume,

- sur la face vestibulaire de la platine.

Dans la capsule otique, du cartilage persiste, formant un rebord autour de la fenêtre ovale, en continuité avec le cartilage entourant la fissula.

Chez le fœtus de 345 mm., l'étrier a atteint sa forme adulte :

- il a subi un amincissement et une réduction de volume importante, il a perdu tout son tissu médullaire primitif,

- la muqueuse de la cavité tympanique (future caisse) a envahi l'espace obturateur, se drapant sur les branches cannelées, la tête et la platine érodées; du tissu sous-muqueux remplace la moelle originelle.

Chez le fœtus de 367 mm. (à terme) l'étrier a atteint une structure et une forme adulte; le muscle de l'étrier est pleinement développé et s'insère sur le col de l'osselet.

Si l'on étudie maintenant la **MORPHOGENESE DE L'ETRIER** de façon analytique on constate qu'il atteint graduellement sa forme et ses dimensions à mi-terme, après quoi, tandis que sa croissance est définitivement stoppée, il subit une profonde réduction en volume.

1° Les branches.

Chaque branche constitue, chez le fœtus de 100 mm., une colonne cartilagineuse. Le cartilage hyalin s'altère et est érodé par l'invasion de bourgeons ostéogéniques; il se dissout en même temps qu'il se calcifie (fœtus de 160 mm.).

Pendant que se produit cette dissolution interne, il se forme une coque osseuse, de sorte qu'un cylindre cartilagineux plein est transformé en un tube osseux creux dont la cavité contient une moelle primitive (183 mm.). La coque périostique de chacune des branches va être érodée sur sa face obturatrice. L'os endochondral est en quantité si faible dans les branches qu'on peut considérer qu'elles sont d'origine presqu'exclusivement préiostique.

Sitôt formé le périoste crural cesse d'être actif, si bien qu'il n'y a pas d'accrois-

sement circonférentiel des branches; comme il n'existe aucune plaque épiphysaire, il ne se produit pas non plus de croissance en longueur. Une fois la cavité médullaire ouverte par le processus érosif de la face obturatrice, la muqueuse tympanique avec son tissu sous-muqueux vient remplacer la moelle embryonnaire.

2° **La tête de l'étrier** est érodée de la même manière à partir de la surface obturatrice, mais la disparition du cartilage n'est pas aussi rapide que dans les branches. Par ailleurs il se forme de l'os endochondral en quantité appréciable à partir du cartilage calcifié (stade 180 à 245 mm.).

Il se forme ainsi une lame d'os endochondral doublant sur sa face interne le cartilage articulaire de la tête, réalisant la structure bilame qui caractérise la tête de l'étrier adulte.

Dans la tête excavée, la moelle est remplacée par la muqueuse tympanique. Comme dans les branches le périoste de la tête est inactif et il ne se produit aucune croissance circonférentielle. De même l'absence d'épiphyse fertile empêche toute croissance en longueur.

3° **La platine de l'étrier.**

Le centre d'ossification unique de l'étrier apparaît sur la face obturatrice de la platine (stade 146 mm.).

Alors que la face vestibulaire de la platine ainsi que la zone circonférentielle adjacente s'articulant avec la fenêtre ovale reste une zone ovale de cartilage non altérée, la face tympanique va subir de profonds remaniements.

Le cartilage de la face obturatrice est d'abord érodée, calcifié, et transformé en os endochondral (stade 160 mm.).

Puis le périoste de la face tympanique de la platine devient poreux (stade 183 mm.) et se résorbe : de la sorte la platine qui était en forme de dôme se déprime et la face tympanique se rapproche de la lamina stapédialis. Ainsi la platine est à deux couches :

- une couche interne vestibulaire cartilagineuse,
- une couche externe d'os endochondral.

Toutefois une partie de l'os du versant tympanique de la platine persiste, formant un rebord périphérique d'os périostique à la platine. Dans quelques cas il peut persister aussi sous la forme d'une crête intercrurale à la face obturatrice de la platine.

Mais tandis que la crête est peu élevée et inconstante, le rebord périphérique est relativement haut et constant.

La muqueuse tympanique tapissant la paroi externe de la capsule otique vient recouvrir la face tympanique de la platine en même temps qu'elle envahit la face obturatrice des branches et de la crête.

Ainsi ni à l'extrémité capitale ni à l'extrémité basale de l'étrier ne se produit un mécanisme zonal de croissance épiphysaire.

L'étrier cesse de croître quand le fœtus a atteint le milieu de son existence intra utérine (stade 183 mm.). Il perd approximativement une moitié de son os périostique et virtuellement tout son os endochondral et la moelle associée.

Et c'est ainsi que l'étrier adulte est seulement 6 fois plus grand que celui d'un fœtus de 30 mm. (alors qu'un tibia adulte est 36 fois plus long).

2° LE MARTEAU ET L'ENCLUME

a) Le développement précoce.

Chez l'embryon de 16 mm., le mésenchyme qui va former les ébauches du marteau et de l'enclume se divise en une partie antérieure (qui donnera le manche du marteau) et une partie postérieure (qui donnera la longue apophyse de l'enclume). L'ébauche de l'enclume se rapproche de l'extrémité latérale (future tête) de l'ébauche stapédienne, dont elle est séparée par une zone mal définie de cellules mésenchymateuses.

Au stade 19,8 mm., marteau et enclume sont maintenant en cartilage jeune. Le marteau se continue largement avec le cartilage de Meckel mais devient histologiquement distinct de l'enclume au point où se formera la future articulation malléo-incudienne.

Chez l'embryon de 28 mm., le marteau est encore largement en continuité avec le cartilage de Meckel; ce dernier reste en relation avec la mandibule qui s'ossifie rapidement et tend à envelopper le cartilage de Meckel.

b) Le développement ultérieur et l'ossification.

Au stade 111 mm., le cartilage du marteau se vacuolise au point de jonction avec le cartilage de Meckel. Le reste du marteau cartilagineux et l'enclume restent inchangés.

Chez le fœtus de 117 mm. une mince coque osseuse apparaît sur la face antérieure de la longue branche de l'enclume.

A 126 mm., l'os s'est étendu pour former un collier superficiel autour de la longue branche et a gagné la face antérieure du corps de l'osselet. A ce même stade, une mince pelliculle osseuse fait son apparition à la face interne du corps du marteau, près de la zone d'articulation avec l'enclume.

Chez le fœtus de 135 mm., l'os est présent sur la face externe aussi bien que sur la face interne du marteau, là où ce dernier se continue avec le cartilage de Meckel.

Des deux points d'ossification, celui de l'enclume est le plus avancé : dans la longue branche le cartilage a presque entièrement disparu à l'intérieur de la coque d'os périchondral.

Dans le corps du marteau le cartilage est seulement raréfié et se calcifie au-dessus de la fine couche de tissu ostéoïde.

Au stade 146 mm., alors que débute seulement l'ossification de l'étrier

- dans le corps de l'enclume l'os a largement remplacé le cartilage. La longue branche est une tige osseuse, mais la branche courte est encore cartilagineuse.

- la tête du marteau est composée d'une paroi périostique enveloppant une cavité médullaire. Le manche est encore formé de cartilage non altéré.

Chez le foetus de 161 mm., toute l'enclume sauf l'extrémité de la longue branche est ossifiée, tandis que, pour ce qui est du marteau, l'os s'est étendu vers le bas sur le manche et vers le haut sur le corps de l'osselet.

Chez le foetus de 183 mm., le marteau s'est largement ossifié : il est formé d'une fine coque d'os périostique entourant une cavité médullaire. Il est encore en continuité avec le cartilage de Meckel.

La longue branche de l'enclume est à un stade similaire de développement.

Chez le foetus de 222 mm., corps de l'enclume et tête du marteau sont entièrement ossifiés sauf dans leurs portions articulaires.

La longue branche de l'enclume et la partie proximale du manche du marteau sont également ossifiés, mais l'extrémité distale du manche du marteau est encore cartilagineuse.

La production d'os endochondral dans le marteau et l'enclume aboutit à un épaississement appréciable des parois de ces osselets, avec réduction concomittante de leur cavité médullaire.

Au niveau de l'articulation incudo-malléaire il subsiste encore deux plaques cartilagineuses destinées à former les surfaces articulaires.

Chez le foetus de 345 mm., le marteau et l'enclume ont atteint leur forme adulte : constitués par de l'os solide enfermant une quantité minime de moelle, ils sont recouverts par la muqueuse tympanique.

Chez le foetus de 367 mm., à terme, le marteau et l'enclume sont semblables à ce qu'ils étaient au stade précédent. Le tensor tympani, pleinement développé s'implante par son tendon sur le manche du marteau.

Comme l'étrier, l'enclume et le marteau, du fait de l'absence de centre secondaire d'ossification et de plaques épiphysaires, ne s'accroissent pas en longueur une fois entièrement formés d'os périchondral.

E) FORMATION DU CANAL DE FALLOPE

A un stade précoce du développement, le nerf du 1er arc ou nerf trijumeau et le nerf du 2e arc ou nerf facial sont connectés par la corde du tympan qui, à ce stade, a un trajet rectiligne crânio-caudal.

Le cartilage de Reichert, dérivé du 2e arc branchial, est situé en dedans du nerf facial et du point d'origine de la corde du tympan (embryon de 30 mm.).

Ainsi le nerf facial décrit une demi-spirale autour de l'extrémité supérieure du cartilage de Reichert.

La corde du tympan abandonne le nerf facial latéralement au cartilage de Reichert et court entre la longue apophyse de l'enclume et le col du marteau vers la face interne du cartilage de Meckel.

Au 5o mois foetal apparaît, au contact de la paroi latérale de la capsule labyrinthique un court canal, le foramen stylo-mastoïdien primitif, qui donne passage au VII, au muscle de l'étrier et à quelques vaisseaux.

Pendant la dernière période foetale et après la naissance, plusieurs centres d'ossification apparaissent dans le cartilage de Reichert.

Son extrémité dorsale fusionne avec la capsule labyrinthique, formant l'éminence styloïde et une portion de la partie distale du canal osseux du VII.

Le reste du canal facial, jusqu'au ganglion géniculé (2e portion) est formé par les parties adjacentes de la couche périostique de la capsule labyrinthique.

EN RESUMÉ

Le développement de la paroi interne de l'oreille moyenne se confond avec celui de la capsule labyrinthique.

L'ébauche labyrinthique est entourée de **mésenchyme** qui se transforme en

cartilage puis la capsule labyrinthique **s'ossifie : paroi externe du canal semi-circulaire horizontal, région des fenêtres** et **promontoire** vont donc passer par ces trois stades successifs.

Le mucopérioste qui recouvre cette paroi provient du mésenchyme qui occupe les futures cavités de l'oreille moyenne.

L'étrier lui, a une origine branchiale, comme les autres osselets.

Cependant, tandis que la tête, les branches et la face externe de la platine proviennent du 2e arc branchial, la face vestibulaire cartilagineuse fait partie de la capsule labyrinthique, ainsi d'ailleurs que le ligament annulaire.

Le canal de Fallope enfin est formé en partie par le cartilage de Reichert (3e portion) en partie par le périoste de la capsule labyrinthique (2e portion).

II) ATRESIE CONGENITALE DE L'OREILLE : ETUDE EXPERIMENTALE CHEZ L'ANIMAL

Un travail récent a consisté à examiner les têtes de 5 rats porteurs d'une aplasie unilatérale (F. Altmann 1955). Ces animaux provenaient de rates qui avaient reçu durant leur grossesse des injections sous-cutanées de bleu trypan.

L'auteur a trouvé les malformations suivantes :

1° - **oreille externe**

- pavillon rudimentaire,
- méat auditif externe plus étroit que normalement,
- os tympanal hypoplasique et malformé,
- tympan plus petit que normalement ou absent.

2° - **oreille moyenne**

- trompe d'Eustache hypoplasique se terminant en cul-de-sac là où elle aurait dû s'aboucher dans l'oreille moyenne,
- caisse petite et étroite, remplie de conjonctif lâche,
- en ce qui concerne les **fenêtres** : soit absence complète, soit fenêtre ronde présente, fenêtre ovale absente, soit les 2 fenêtres présentes mais malformées (fenêtre ronde plus petite que normalement, fenêtre ovale représentée par une étroite fissure remplie de tissu fibreux et bordée sur ses deux côtés par un étroit rebord cartilagineux).
- **l'atteinte ossiculaire** est variable, tantôt absence complète, tantôt marteau et enclume présents, étrier et muscle de l'étrier absents,
- **le facial** a un trajet ectopique quittant l'oreille moyenne plus en avant que normalement.

Parfois absence de la corde du tympan.

3° - **Oreille interne :**

- dans la capsule osseuse, absence des 2 fenêtres et de l'aqueduc du limaçon.

Les fenêtres sont parfois remplacées par un petit pertuis rempli de tissu conjonctif en un point de la paroi latérale,

- utricule et saccule tantôt normaux, tantôt très grands et communiquant largement,
- les canaux semi-circulaire sont normaux,
- le canal et le sac endolymphatique sont absents,
- le canal cochléaire est tantôt absent, tantôt très large décrivant moins d'un tour de spire et se jetant directement dans le saccule. Microscopiquement l'organe de Corti est réduit à quelques cellules plus ou moins indifférenciées.

F. Altmann donne l'interprétation suivante de ces constatations.

1° - **les malformations de l'oreille externe et moyenne** s'expliquent par des perturbations touchant les extrémités postérieures.

- **du 1er arc branchial**
  - hypoplasie de la partie du pavillon provenant du 1er arc, anomalies de l'enclume et du marteau,
  - hypoplasie de l'os tympanal,
- **du 2e arc branchial**
  - hypoplasie de la partie du pavillon provenant du 2e arc,
  - absence de l'étrier, du muscle de l'étrier et de l'apophyse styloïde, trajet anormal de l'artère stapédienne.
  - trajet anormal du VII dans la caisse, sans doute en rapport avec une anomalie du cartilage de Reichert.
- **de la 1re fente branchiale**
  - hypoplasie du méat auditif externe, absence de revêtement épithélial de la caisse, hypoplasie de la caisse en général.

2° - **les malformations de l'oreille interne** sont la conséquence d'une différenciation vicieuse de l'otocyste, probablement par suite d'un déplacement primaire.

En effet les altérations notées dans l'oreille interne se rapprochent de celles qui ont été décrites chez les rats ayant reçu une irradiation de 1.000 r au stade embryonnaire.

Pour Hertwig, ces altérations seraient le résultat d'un déplacement primaire de la vésicule auditive qui se trouverait séparée du tube neural par plus de mésenchyme que d'habitude. Il en résulterait une perturbation des influences inductives provenant du tube neural et jouant un rôle dans la différenciation normale de l'otocyste.

EN CONCLUSION

- Si l'on compare les malformations expérimentales étudiées chez le rat avec les aplasies congénitales de l'oreille chez l'homme,

- En ce qui concerne les **altérations de l'oreille moyenne,** les dérivés du 2e arc branchial paraissent plus susceptibles de malformations chez le rat que chez l'homme : chez ce dernier en effet, l'absence complète de l'étrier et du muscle de l'étrier est très rare et ne s'observe que dans les aplasies très sévères.

- **Les malformations de l'oreille interne** existeraient dans 1/3 des cas d'aplasie de l'oreille moyenne et externe chez l'homme (selon Altmann). Les malformations de l'oreille interne chez le rat ne seraient pas superposables à celles observées chez l'homme.

Il est à noter que le côté droit est beaucoup plus fréquemment atteint que le gauche, fait déjà signalé chez l'homme par beaucoup d'auteurs.

Pour F. Altmann il serait intéressant de comparer les animaux porteurs de malformations d'oreille indiscutablement de nature génétique avec ceux chez lesquels les malformations sont produites expérimentalement (phenocopies).

Une telle confrontation permettrait peut-être de préciser le mécanisme en cause dans telle ou telle malformation.

★

BIBLIOGRAPHIE

ANSON ET BAST : The developement of the otic capsule in the region of the cochlear fenestra - Annals of Otology St-Louis 1953 - 1.083 - 1116.

ANSON : Developement of the auditory ossicles - The Laryngoscope - Octobre 1.956 - 56 - 561.

F. ALTMANN : Normal developement of the ear and its mechanics - Archives of Otolaryngology U.S.A. 1.950 - 52 5 - 725 - 766.

F. ALTMANN : Congenital atresia of the ear in man and animals. Annals of Otology, Rhinology and Laryngology 1.955 - 64-3 - 824.

ANSON ET BAST : développement anatomique du temporal et des osselets en relation avec quelques problèmes de chirurgie auriculaire. The Laryngoscope 8 - 58 1.380.

BAST ET ANSON : The temporal Bone and the ear. Charles Thomas Ed. Spingfiels (Illinois) U.S.A. - 1.949 - Chap. III P. 107 - Chap. IV P. 163 - Chap. VIII P. 337.

ÉTUDE COMPARATIVE ANATOMIQUE ET AUDIOMÉTRIQUE DES APLASIES D'OREILLE

I) INTRODUCTION

L'étude du développement de la paroi interne de l'oreille moyenne a montré l'interdépendance étroite qui existe entre le développement de cette paroi qui fait partie de la capsule otique et celui de l'oreille interne.

Le développement de la capsule otique est en effet étroitement lié à celui du labyrinthe otique, dont elle constitue l'enveloppe.

Dans les aplasies d'oreille les malformations les plus importantes sur le plan fonctionnel siègent **sur la paroi interne de l'oreille moyenne,** Il paraît logique de supposer que le trouble de développement de la capsule otique qui aboutit aux malformations de la paroi interne de l'oreille moyenne peut également atteindre l'autre versant de cette paroi, le versant labyrinthique; l'existence de malformations à la face interne de la capsule otique et notamment au niveau des fenêtres devrait logiquement retentir sur le fonctionnement de l'oreille interne.

Les travaux expérimentaux de F. Altmann (Cf. chapitre précédent) ont confirmé la possibilité de malformation du versant labyrinthique de la capsule otique chez le rat et ont montré que l'atteinte cochléaire était fréquente chez les rats porteurs d'une atrésie congénitale expérimentale de l'oreille. Chez l'homme une telle atteinte est beaucoup plus difficile à mettre en évidence : on ne peut guère compter sur les vérifications anatomiques, l'aplasie d'oreille étant une malformation extrêmement rare et au surplus compatible avec une existence prolongée.

Il faut donc avoir recours à des moyens indirects : **l'audiométrie** est l'un des plus précieux, l'étude de la conduction osseuse donnant un reflet approximatif mais valable de l'état de l'oreille interne.

La mise en évidence d'une atteinte de l'oreille interne dans les malformations d'oreille a un double intérêt :

- **pathogénique** car elle prouverait que le processus malformateur ne se limite pas à l'oreille moyenne mais peut également atteindre l'oreille interne.

- **thérapeutique** surtout : le fait que la malformation déborde de l'oreille moyenne sur l'oreille interne, notamment dans la région des fenêtres rend illusoire les tentatives de restitution anatomique du type mobilisation de l'étrier pour restaurer une bonne audition. Seule la fenestration du canal horizontal peut dans ces conditions donner une amélioration auditive.

II) LE MATÉRIEL D'ÉTUDE

Il nous a donc paru intéressant, pour préciser l'existence ou l'absence d'une atteinte de l'oreille interne par la malformation, de confronter les données des examens audiométriques effectués chez les sujets porteurs d'une aplasie d'oreille avec les constatations faites au cours des interventions chez ces mêmes sujets.

M. le Docteur Ombrédanne a eu l'extrême obligeance de nous confier pour cette étude les courbes audiométriques et les données peropératoires provenant de 42 dossiers d'aplasie d'oreille pris parmi les plus récents.

Parmi ces aplasies d'oreille :

34 sont des aplasies unilatérales :

- 18 d'entre elles font partie des 80 dernières aplasies unilatérales examinées et opérées dans le service O.R.L. des « Enfants Malades »,

- les 16 autres sont plus anciennes, la plus ancienne remontant à 1947.

Les dossiers antérieurs à 1947 n'ont pas été retenus en raison de l'insuffisance des données audiométriques recueillies à cette époque.

8 sont des aplasies bilatérales choisies parmi les plus récentes (la plus ancienne est de 1.955).

Six d'entre elles font partie d'un syndrome de Franceschetti : contrairement à ce que nous avons fait pour l'étude génétique des aplasies d'oreille, nous n'avons pas cru devoir éliminer les syndromes de Franceschetti du cadre de cette étude; en effet si l'aplasie d'oreille est un élément relativement contingent dans une dysostose mandibulo-faciale, elle n'en a pas moins tous les caractères d'une aplasie d'oreille isolée sur les plans clinique, audiométrique, anatomique, voire même thérapeutique.

Nous avons procédé pour cette étude de la manière suivante :

1° - Nous avons repris **les courbes audiométriques des sujets étudiés** en nous attachant à rechercher les altérations de la **courbe de conduction osseuse** sur les fréquences conversationnelles.

Chemin faisant nous avons noté l'aspect général **de la courbe de conduction aérienne** du même côté.

Dans les aplasies unilatérales nous avons recherché **une atteinte audiométrique éventuelle de l'oreille opposée,** évoquant la possibilité d'une malformation mineure (surdité congénitale de transmission).

2° - **Nous avons repris les compte-rendus opératoires** de ces mêmes sujets et nous avons recherché l'existence de malformations importantes :

- des osselets et notamment de l'étrier,

- de la paroi interne de la caisse :

  anomalies des fenêtres ovale et ronde,

  anomalies du promontoire,

  anomalies du facial dénudé en trajet ectopique,

  anomalies du canal semi-circulaire horizontal.

Nous avons confronté les données fournies par les compte-rendus opératoires avec les données audiométriques chez chacun des sujets étudiés : cette confrontation a été facilitée par l'établissement de tableaux (1) que nous reproduisons ci-après.

---

(1) Nous ne saurions trop remercier le Docteur Ombrédanne pour la part extrêmement active qu'il a prise dans ce travail.

III) INTERPRETATION DES RÉSULTATS

1) - LES APLASIES UNILATÉRALES.

Nous avons groupé les aplasies les plus récentes et celles plus anciennes, ne trouvant pas de différence significative entre les deux groupes. Sur 34 cas d'aplasies unilatérales nous avons trouvé :

- 10 cas avec une conduction osseuse normale, soit 29 % des cas,

- 24 cas avec une conduction osseuse anormale, plus ou moins abaissée, **soit 71 % des cas.**

On peut donc dire que la courbe de conduction osseuse est altérée dans plus des 2/3 des cas, proportion importante et de plus significative : **l'atteinte de l'oreille interne au cours des malformations d'oreille moyenne est donc très fréquente.**

Confrontation audiogramme - constatations anatomiques.

Si l'on confronte maintenant les données audiométriques avec les constatations peropératoires dans ces 34 cas d'aplasie d'oreille unilatérale, on constate :

a) **Sur les 10 cas avec conduction osseuse normale** on trouve dans 4 cas des malformations importantes de la paroi interne de l'oreille moyenne (étrier et fenêtres malformés(soit 40 % des cas.)

b) **Sur les 24 cas avec conduction osseuse abaissée** on trouve 14 cas avec des malformations importantes (étrier et fenêtres malformés) voire même considérables (absence de caisse et d'osselets), soit 58 % des cas.

On peut en déduire que lorsque la courbe de conduction osseuse est altérée il existe davantage de chances de découvrir, lors de l'intervention, des malformations importantes de la paroi interne de l'oreille moyenne et des osselets : ce fait paraît logique et tend à confirmer l'**hypothèse d'une atteinte simultanée de l'oreille moyenne et de l'oreille interne** par le processus malformateur. On ne saurait par contre en tirer de conclusions quant à la primauté de l'une ou de l'autre atteinte.

Toutefois le parallélisme n'est pas absolu entre la courbe de conduction osseuse et l'importance des malformations, et les faits se chargent d'apporter eux-mêmes un correctif au schéma précédent,

- c'est ainsi que l'on peut observer, correspondant à une courbe de conduction osseuse normale, des malformations importantes pouvant aller jusqu'à l'absence totale de caisse et d'osselets. (obs. N° 5, tabl. I obs. 3, 4 tabl. II).

- A l'opposé une courbe de conduction osseuse franchement anormale est compatible avec des malformations minimes ou même absentes macroscopiquement.

C'est le cas dans les obs. 6, 7, 8, 9 du tableau I 6, 7 du tableau II.

Discussion audiométrique il nous a paru intéressant d'analyser plus en détails les données audiométriques :

a) **Conduction aérienne.**

Il est frappant de constater la fréquence d'une courbe de conduction aérienne basse (à-60 -70 db.) et **horizontale.**

C'est le cas pour les observations 7, 9, 13, 16 du tableau I et 3, 4, 15 du tableau II.

Cette allure des courbes de conduction aérienne est à rapprocher de celle qui a été constatée dans les surdités congénitales de transmission par malformations mineurs et sur laquelle ont insisté à la fois les auteurs américains (Hough, House) et M. Ombrédanne (Cf. chapitre suivant).

Notons au passage la fréquence relative d'anomalies audiométriques de l'oreille opposée présumée saine : dans plusieurs cas il existe du côté opposé à l'oreille malformée une surdité de type oreille moyenne avec courbe aérienne basse horizontale et baisse plus discrète en conduction osseuse, évoquant la la possibilité d'aplasies mineures (obs. 7, 10, 17 tabl. I obs. 2 et 15 du tableau II).

b) **Conduction osseuse.**

On peut schématiser 3 types de courbes de conduction osseuse observés dans les aplasies d'oreille :

1° - **une courbe descendante** sur les fréquences aiguës, c'est la plus habituelle.

2° - **une courbe avec une encoche de Carhart** sur le 2.048 très fréquente,

3° - **une courbe horizontale** avec baisse similaire sur les aigus et sur les graves : c'est la moins fréquente.

Comment interpréter ces différentes courbes ? On est réduit aux hypothèses.

1° - **La courbe descendante** sur les fréquences aiguës et celle avec encoche de Carhart sur le 2.048 (obs. 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18 du tableau I, 6, 8, 10, 11, 12, 13, 14, 16 du tableau II) évoquent une atteinte de la jonction stapédo-vestibulaire (peut-être du type ankylose congénitale.)

La ressemblance en est frappante en effet avec les courbes de conduction osseuse observées dans les otospongioses au-delà du stade initial.

A l'appui de cette hypothèse on peut apporter deux faits :

- suppression de l'écart différentiel COA-COR (obs. 7 tableau I),

- remontée de la courbe de conduction osseuse à la suite de l'intervention (qu'il s'agisse d'une fenestration ou d'une simple mobilisation de l'étrier).

Ce fait a été observé dans plusieurs observations (obs. 6, 13, 14 du tableau I, obs. II du tableau II).

2° - **La courbe basse horizontale** en conduction osseuse évoque d'avantage une surdité de perception par atteinte cochléaire vraie (bos. 7, 15 du tableau II).

Dans les deux cas observés le traitement chirurgical na pas donné de bons résultats.

Notons enfin que dans la plupart des cas les résultats obtenus par la fenestra-

tion du canal horizontal sont totalement indépendants, et de l'atteinte de la conduction osseuse, et des malformations constatées en cours d'intervention.

C'est un argument de plus en faveur de la malformation du versant labyrinthique de la capsule otique et contre une atteinte cochléaire proprement dite qui paraît rare.

II) LES APLASIES D'OREILLE BILATÉRALES.

On y trouve dans l'ensemble une confirmation des données fournies par les aplasies d'oreille unilatérales.

Sur les 16 oreilles des 8 aplasies d'oreille bilatérales étudiées :

la conduction osseuse est normale 3 fois, soit dans 18 % des cas,

la conduction osseuse est anormale dans **82 % des cas,** proportion encore plus importante que dans les aplasies unilatérales.

Là encore **schématiquement :**

- à une conduction osseuse anormale correspondent des malformations importantes,

- à une conduction osseuse normale des malformations minimes.

L'observation 2 illustre bien ce schéma :

- à droite la conduction osseuse est anormale et lors de l'intervention on découvre des malformations considérables (absence totale de caisse).

- à gauche où la conduction osseuse est normale, l'intervention découvre des malformations minimes (l'étrier notamment est normal).

Toutefois là encore le parallélisme n'est pas absolu entre la courbe de conduction osseuse et les lésions anatomiques :

- dans l'observation 1 la conduction osseuse est normale des deux côtés, et pourtant il existe des malformations considérables (absence de caisse et d'osselets),

- dans l'observation 4 la conduction osseuse est anormale des deux côtés et à l'intervention on découvre des malformations minimes (avec un étrier normal).

Notons encore, dans ces aplasies d'oreille bilatérales,

- que les résultats auditifs de la fenestration du canal externe paraissent comme dans les aplasies unilatérales tout à fait indépendants de l'importance de la malformation et de l'altération de la courbe de conduction osseuse initiale.

- qu'on a observé la remontée de la courbe de conduction osseuse, après fenestration du canal externe, dans deux cas (obs. 1 et 7).

- et incidemment que la courbe de conduction aérienne affecte très fréquemment une forme horizontale et basse (5 cas sur 7 : obs. 1, 3, 6, 7 et 8).

IV) EN CONCLUSION

Nous avons procédé à une confrontation des données audiométriques et des constatations peropératoires dans 34 cas d'aplasie d'oreille unilatérale et dans 8 cas d'aplasie bilatérale.

Nous avons trouvé une **altération de la conduction osseuse.**

dans 71 % des cas d'aplasie unilatérale,

dans 82 % des cas d'aplasie bilatérale, soit 76, 5 % des cas en moyenne.

Il existe donc dans 3 oreilles malformées sur 4 une atteinte de l'oreille interne avérée.

Cette atteinte est dans l'ensemble parallèle à l'importance des malformations de la paroi interne de l'oreille moyenne constatées lors de l'intervention.

Nous avons cherché à préciser le type de cette atteinte :

Il semble qu'on puisse attribuer à la malformation du versant labyrinthique de la capsule otique un rôle plus important qu'à une atteinte cochléaire proprement dite qui paraît rare.

On peut considérer ces faits comme des arguments **en faveur de la fenestration chirurgicale du canal externe** de préférence à une mobilisation de l'étrier ou à une fenestration platinaire que les conditions anatomiques locales semblent devoir vouer à l'échec.

Cette justification théorique vient appuyer à postériori une technique chirurgicale que ses résultats pratiques justifiaient empiriquemment : la preuve de la supériorité de la fenestration a été apportée maintes fois par notre maître M. Ombrédanne dans plus de 200 interventions.

TABLEAU I

APLASIES D'OREILLE UNILATÉRALES (prises parmi les 80 plus récentes)

Nom	Age	Sexe	Côté	Audiogramme	Constatations peropératoires	Etat de l'oreille opposée	Malformations faciales	Résult. auditif post - opératoire	
H... N° 1	15/12	M	D	CO normale CA à -60db.	3-10-57 enclume atrophiée étrier normal, très libre (laissé) N. facial complètement à nu **F.**	normale	O	médiocre	CO normale. Malformations minimes
G... M. N° 2	7	M	G	CO normale	14-6-58 enclume et marteau séparés, normaux étrier normal, mobile **F.**	normale	O	médiocre	CO normale. Malformations minimes.
M... Y. N° 3	11	F	D	CO normale	29-4-58 enclume et tête du marteau soudées étrier normal, mobile (laissé) **F.**	normale	O	très bon (+ 41 %)	CO normale. Malformation moyenne.
L... C. N° 4	7	M	D	CO normale CA à -70db.	9-12-57 une pièce ossiculaire E + M en L étrier normal, mobile (laissé) N. facial à nu dans la caisse. **F.**	normale	O	nul	CO normale Malformation moyenne.
D... F. N° 5	6	M	D	CO normale CA à -65db.	9-11-57 enclume et marteau séparés, articulés étrier très anormal (enlevé). **F.**	normale	O	bon (+ 33 %)	CO normale Malformation importante
R... D. N° 6	6	F	D	CO normale 512 -10 1.024 -10 2.048 -20 4.096 -20 8.000 -20 CA à -60db. horizont.	26-9-57 enclume et marteau articulés, normaux étrier normal mais très mobile (laissé) VII très procident mais canal de Fallope complet. **F.**	normale	O	bon (+21,5 %) CO ⅄	CO normale Malformations minimes
K... L. N° 7	81/2	M	D	CO un peu anormale 1.024 - 5 2.048 -20 4.096 -15 8.000 -15 CA à -60bd. horizont.	29-11-58 enclume et marteau distincts, étrier normal mais importante laxité stapédo-vestibulaire (laissé). **F.**	anormale CO CA 512 -5 -10 1.024 -10 -10 2.048 -10 -25 4.096 -15 -30 COA - COR = O	O	nul	CO normale Malformations minimes
C... N° 8	51/2	F	D	CO anormale 2.048 -25 4.096 -30 CA à -60db.	20-10-58 enclume et marteau normaux, étrier normal mobile. **F.**	?	O	médiocre	CO anormale Malformations minimes
G... G. N° 9	51/2	F	G	CO anormale 1.024 -20 2.048 -25 4.096 -25 8.000 -20	26-11-58 enclume et marteau soudés en L étrier normal, mobile (laissé) pas de tendon de l'étrier, N. facial saillant, déhiscent, encoché par la tête du marteau. **F.**	normale	O	très bon (+ 44 %)	CO anormale Malformations moyennes

F = Fenestration

Tableau I (suite)

APLASIES D'OREILLES UNILATERALES (prises parmi les 80 plus récentes)

Nom	Age	Sexe	Côté	Audiogramme	Constatations perooératoires	Etat de l'oreille opposée	Malformations faciales	Résult. auditif post - opératoire	
C... J. N° 10	33	M	D	CO anormale 4.096 -10 8.000 -45 CA à -70db.	13-11-58 une pièce ossiculaire unique E + M, étrier normal, mobile (laissé). F.	anormale (surdité de type OM importante : suppuration ancienne ?)	O	très bon (+ 44 %)	CO anormale Malformations moyennes
G... D. N° 11	6	F	D	CO anormale 1.024 -15 2.048 -20 4.096 -25 8.000 -30 CA à -70db.	12-10-57 une pièce ossiculaire unique E + M, étrier normal, enrobé dans une gangue mésenchymateuse (laissé) N. facial à nu. F.	normale	O	bon (+ 38 %)	CO anormale Malformations moyennes
P... A. N° 12	6	M	D	CO anormale 512 -15 1.024 -20 2.048 -20 4.096 -30	10-6-58 une pièce ossiculaire unique E + M, étrier mal formé (arceau plein) et fixe (laissé). F.	normale	O	bon	CO anormale Malformations importantes
T... J.C. N° 13	9	M	D	CO anormale 1.024 -25 2.048 -30 4.096 -20 8.000 -25 CA à -65db. horizont.	12-12-57 une pièce ossiculaire unique en L, étrier malformé (arche soudé) laissé N. facial déhiscent.	?	O	très bon CO ⅄ Nle	CO anormale Malformations importantes
P... J.P. N° 14	51/2	M	D	CO anormale 1.024 -15 2.048 -20 4.096 -25 8.000 -30 CA à -70db.	17-10-57 enclume et marteau atrophiés étrier malformé : deux branches séparées solidaires de deux demi-platines N. facial à nu. F.	normale	1/2 atroph.	bon (+ 25 %) CO ⅄	CO anormale Malformations importantes
L... M.L. N° 15	131/2	F	D	CO anormale 2.048 -20 4.096 -15 8.000 -20 CA à -70db.	15-6-57 une pièce ossiculaire unique ; étrier malformé (enlevé), FO anarchique, probablement fermée, canal externe visible. F.	?	O	bon (+ 25 %)	CO anormale Malformations importantes
H... S. N° 16	6	F	D	CO anormale 1.024 -15 2.048 -20 4.096 -15 8.000 -15	22-1-59 pas de cellules pas de caisse pas d'osselets F.	normale	1/2 atroph.	moyen (+ 22 %)	CO anormale Malformations considérables
R... M. N° 17	7	F	D	CO anormale 2.048 -15 4.096 -20 8.000 -25 CA à -60/1.024 -90/4.096	13-6-58 pas de caisse pas d'osselets.	anormale avec baisse en CO et en CA	1/2 atroph.	?	CO anormale Malformations considérables
R... J.M. N° 18	61/2	M	G	CO anormale 512 -20 1.024 -20 2.048 -25 4.000 -30 CA à -75db.	7-10-57 pas de caisse pas d'osselets N. facial à nu. F.	normale	O	bon (+ 37 %)	CO anormale Malformations considérables

F = Fenestration.

Tableau II

APLASIES D'OREILLE UNILATÉRALES (plus anciennes)

NOM	Age	Sexe	Côté	Audiogramme	Constatations peropératoires	Etat de l'oreille opposée	Malformations Faciales	Résult. auditif post - opératoire	
C... J. N° 1	11	M	D	CO normale CA à -60db.	8-3-56 une pièce ossiculaire E + M unique, étrier malformé dans un magma mésenchymateux rouge (enlevé). **F.**	normale	O	?	CO normale Malformations moyennes
de C...D. N° 2	9	F	D	CO normale CA à -50db.	10-12-53 enclume et marteau normaux séparés étrier malformé, en bonnet phrygien (enlevé) N. Facial déhiscent. **F.**	anormale : aplasie mineure	O	moyen (+ 25 %)	CO normale Malformations moyennes
B... N° 3	7	M	G	CO normale (-5 à 4.096) CA à -55db. horizont.	4-50 pas de caisse N. facial dénudé sur 5 mm. **F.**	normale	O	très bon	CO normale Malformations considérables
C... M. N° 4	8	F	D	CO normale CA à -75db. horizont.	18-1-47 pas de caisse, pas d'osselets. **F.**	normale	1/2 atroph.	moyen	CO normale Malformations considérables
A... N° 5	9	F	D	CO normale	18-10-55 étrier malformé (enlevé). **F.**	normale	O	?	CO normale Malformations importantes
Ch... N° 6	5	F	D	CO anormale 512 -15 1.024 -20 2.048 -15	5-5-54 enclume normale. Tête de marteau un peu érodée, étrier normal, mobile (enlevé). **F.**	otorrhée chronique	O	bon	CO anormale Malformations minimes
B... M. N° 7	9	M	D	CO anormale 512 -20 1.024 -25 2.048 -20 4.096 -15 CA à -60db.	26-4-55 marteau atrophié pas d'enclume étrier normal, mobile (laissé). **F.**	normale	O	moyen	CO anormale Malformations minimes
C... J. N° 8	7 1/2	F	D	CO anormale 512 -10 1.024 -15 2.048 -10 4.096 -10 8.000 -20	9-10-56 une pièce ossiculaire unique, étrier normal, mobile (laissé). **F.**	normale	O	très bon	CO anormale Malformations minimes

F = Fenestration

Tableau II (suite)

APLASIES D'OREILLE UNILATÉRALES (plus anciennes)

NOM	Age	Sexe	Côté	Audiogramme	Constatations peropératoires	Etat de l'oreille opposée	Malformations Faciales	Résult. auditif post - opératoire	
C... B. N° 9	11	M	D	CO anormale (légèrement) à -10 -15db. CA à -60db. en moyenne	29-9-53 une pièce ossiculaire soudée, étrier normal sans magma mésenchymateux (laissé). F.	normale	O	très bon (+ 43 %)	CO anormale Malformations minimes
C... N° 10	6	M	D	CO anormale 512 -15 1.024 -15 2.048 -20 4.096 -15 8.000 -30 CA à -60db.	22-10-56 une pièce ossiculaire unique, étrier malformé (enlevé), promontoire déhiscent, N. facial spontanément à nu dans toute sa moitié supérieure. F.	?	O	nul	CO anormale Malformations importantes
B... R. N° 11	8	M	G	CO anormale 2.048 -20 4.096 -20 8.000 -30	17-1-57 malformation fenêtre ovale, étrier fixe. F.	normale	1/2 atroph.	moyen (+ 20 %) CO ⋀	CO anormale Malformations importantes
B... J. N° 12	8	M	D	CO anormale 2.048 -20 4.096 -15 8.000 -20	15-5-57 étrier malformé (laissé) platine fixe (mobilisée). F.	normale	O	bon (+ 43 %)	CO anormale Malformations importantes
B...A.M. N° 13	51/2	F	D	CO anormale 2.048 -15 4.096 -30 8.000 -25	24-11-58 une pièce ossiculaire soudée, étrier mal formé en arche un peu mobile (laissé), N. facials pontanément à nu sur 3 mm. en arrière de la FO. F.	normale	O	bon (+ 24 %)	CO anormale Malformations importantes
B... R. N° 14	41/2	M	G	CO anormale 2.048 -15 4.096 -15 8.000 -30	7-5-53 pas d'osselets. F.	normale	1/2 atroph.	très bon (+ 57 %)	CO anormale Malformations considérables
C... P. N° 15	5	M	G	CO anormale horizont. à -30db. CA à -70db.	9-6-56 une pièce ossiculaire soudée, pas de fenêtre, pas d'étrier canal externe non retrouvée dehiscence du vestibule.	surdité discrète type OM	1/2 atroph.	nul	CO normale Malformations considérables
C... P. N° 16	6	M	G	CO anormale 512 -10 1.024 -10 2.048 -20 4.000 -10 8.000 -20 CA à -70db. horizont.	25-11-58 pas de caisse pas d'osselets. F.	?	1/2 atroph.	moyen (+ 10 %)	CO anormale Malformations considérables

F = Fenestration

Tableau III

APLASIES D'OREILLE BILATÉRALES

Nom	Age	Sexe	AUDIOGRAMME		CONSTATATIONS PEROPÉRATOIRES		Ma'f. faciales	RÉSULTATS POST-OPÉRATOIRES			
			O D	O G	O D	O G		O D	O G	O D	O G
D...P. N° 1	7	M	CO normale CA à -75 db. horizontale	CO normale CA à -75 db. horizontale	13-12-56 pas de caisse, pas d'osselets F.	15-1-57 pas de caisse, pas d'osselets F.	O	bon (25%) CO ∧	bon (28%)	CO normale Malformations considérables	CO normale Malformations considérables
J... N° 2	13	F	CO anormale 2.048 -20 4.096 -20 8.000 -35 CA à -65 db. en ∧	CO normale CA à -60 db.	24-4-58 pas de cellules, pas de caisse F.	5-6-57 une pièce ossiculaire unique soudée étrier normal (laissé) F.	Dysost. M F	bon	très bon	CO anormale Malformations considérables	CO normale Malformations minimes
P...A. N° 3	61/2	F	CO anormale 2.048 -20 4.096 -20 8.000 -25 CA à -60 db. horizontale	CO anormale 2.048 -15 4.096 -30 8.000 -30 CA à -65 db. horizontale	27-1-59 enclume et marteau séparés étrier un peu coudé, allongé mais presque normal (enlevé) N. facial à nu sur la moitié de son trajet. F.	9-6-58 enclume normale, tête de marteau isolée étrier normal, mobile (laissé) N. facial très saillant mais canal complet F.	O	bon (+ 17%)	très bon (+ 52%)	CO anormale Malformations minimes	Malformations CO normale minimes
B...L. N° 4	7	M	CO anormale 2.048 -35 4.096 -25 8.000 -35	CO anormale 2.048 -35 4.096 -30 8.000 -40	3-10-55 une pièce ossiculaire unique étrier normal (laissé)	3-1-55 une pièce ossiculaire unique étrier normal (laissé) F.	O	bon	?	CO anormale Malformations considérables	CO anormale Malformations minimes
P... N° 5	7	F	CO anormale -10 db. horiz. CA à -60 db.	CO anormale -10 db. horiz. CA à -60 db.	4-5-57 pas de caisse, pas d'osselets pas de canal externe visible	8-10-57 caisse minuscule, pas d'osselets canal horizontal non vu	D M F	bon	bon	CO anormale (légèrement) Malformations considérables	CO anormale (légèrement) Malformations considérables
T...B. N° 6	13	M	CO anormale 2.048 -15 4.096 -15 8.000 -30 CA à -80 db. horizontale	CO anormale 2.048 -20 4.096 -15 8.000 -15 CA à -60 db. horizontale	29-1-57 une pièce ossiculaire soudée minuscule pas d'étrier F.	15-11-57 cavité unique sans osselets N. facial à nu F.	D M F	moyen	nul	CO anormale Malformations considérables	CO anormale Malformations considérables
L...C. N° 7	21	M	CO anormale 2.048 -20 4.096 -15 8.000 -25 CA à -60 db. horizontale	CO anormale 2.048 -15 4.096 -30 8.000 - 30 CA à -65 db. horizontale	10-1-59 une tête de marteau isolée, pas de caisse pas d'étrier F.	3-12-58 enclume atrophiée et minuscule tête de marteau dans l'attique pas de caisse pas d'étrier F.	D M F	très bon (+ 43%) CO ∧	bon (+ 37%)	CO anormale Malformations considérables	CO anormale Malformations considérables
M...MH. N° 8	14	F	CO anormale 2.048 -15 4.096 -15 8.000 -30 CA à -60 db. horizontale	CO anormale à-10 db. horiz. CA à -60 db. en ⌒	10-1-56 Bouleversement complet : caisse minuscule contenant : une tête de marteau en forme de pois. une enclume triangulaire pas d'étrier canal horizontal introuvable.		D M F	nul			CO anormale

DMF = Dysostose Mandibulo-Faciale

LES SURDITÉS CONGÉNITALES DE TRANSMISSION PAR MALFORMATIONS OSSICULAIRES

A côté des grandes aplasies d'oreille, entraînant une surdité importante qui se décèlent au premier examen grâce aux malformations du pavillon, aux imperforations du conduit et aux malformations faciales qui peuvent les accompagner, il existe des malformations isolées de la caisse ou des osselets qui ne se signalent que par une surdité uni ou bilatérale de type transmission, mais avec des caractères particuliers.

L'étude génétique et embryologique des aplasies d'oreille permettait d'envisager la possibilité de telles surdités congénitales de transmission sans malformations du pavillon ou du conduit, véritables aplasies mineures. Cette hypothèse est maintenant vérifiée, comme en témoignent les 10 observations que M. le Docteur Ombrédanne a bien voulu nous confier pour cette thèse (1).

Il n'existe dans la littérature que très peu de travaux sur cette question.

- **Henri Martin et André Persillon** signalent dans la thèse de Cajgfinger (Lyon 1958) que sur 200 cas de mobilisation de l'étrier, ils ont découvert 2 malformations de la chaîne ossiculaire, avec osselet unique.

- **Bozzi, Cova et Invernizzi** dans leur travail sur la « petite dysplasie auriculaire » (Milan 1955) rapportent 5 interventions sur 3 malades ayant une malformation limitée à la caisse et aux osselets.

- **Tolan, Heston et Wilson** rapportent dans les Archives of Otolaryngology de Septembre 1958 3 cas d'anomalies de l'oreille moyenne unilateraux qui sont trois fois des anomalies de l'enclume.

- **Hough** (d'Oklaoma City) fait un travail en 1958 sur les malformations et variations anatomiques observées dans l'oreille moyenne au cours de 500 interventions pour mobilisation de l'étrier.

- **Howard House, William House et Hildyard** publient dans le « Laryngoscope » d'Août 1958 un travail sur 23 cas de « fixité congénitale de la platine de l'étrier ».

En outre des anomalies du contenu de la caisse ont été signalées soit au cours d'intervention de cophochirurgie, soit au cours d'exploration de la caisse dans certaines surdités accompagnant des dystrophies crâniennes de types divers ou des anomalies tympaniques (tympan bleu).

C'est le cas d'**une observation rapportée à la société de laryngologie des H.P., en 1955 par R. Bourgeois et Natali** : surdité d'oreille moyenne unilatérale chez une fillette de 9 ans avec tympan bleu. L'exploration de la caisse montre un comblement cavitaire total par un tissu rouge englobant les osselets que l'examen histologique révèle être un granulome infectieux avec éléments de cholestéatome. Malheureusement il n'a pas été donné de détails sur l'état des osselets dégagés de leur gangue : il n'est pas impossible qu'il se soit agi d'une anomalie congénitale.

Quoi qu'il en soit les 10 observations de MM. les Docteurs Ombrédanne et Poncet permettent de dégager les traits essentiels, sur le plan clinique et anatomique, de cette nouvelle entité, la surdité congénitale de transmission que

(1) Ces observations ont fait l'objet d'une communication à la Société d'Otolaryngologie des Hôpitaux de Paris en Février 1959.

l'étude génétique, embryologique et anatomique des aplasies d'oreille permettait d'envisager et dont la réalité se trouve ainsi confirmée.

Au point de vue génétique, le nombre de cas rapporté est trop faible pour qu'on puisse en tirer des conclusions valables.

Toutefois dans une des observations (la I re) il existe un germain atteint également de surdité bilatérale de transmission.

Dans une autre observation (obs. 7), il existe des grands-parents sourds-muets (sans qu'on puisse préciser la nature de cette surdité).

D'autre part nous rappellerons qu'au cours de l'étude génétique des aplasies de l'oreille nous avons trouvé un propositus porteur à gauche d'une aplasie importante et à droite d'une surdité congénitale d'oreille moyenne sans malformations visibles (S... Cyrille, obs. 94).

Par ailleurs on retrouve parmi les ascendants et collatéraux de plusieurs des propositi atteints de grande aplasie, des surdités congénitales qu'il n'est pas illogique de considérer comme pouvant être en rapport avec des anomalies congénitales de l'oreille moyenne.

Il est donc vraisemblable que ces surdités congénitales de transmission par malformations isolées de l'oreille moyenne constituent tout comme les grandes aplasies d'oreille une affection génétique se transmettant suivant le même mode que les grandes aplasies et pouvant peut être même alterner avec elles.

ETUDE CLINIQUE

Le signe fondamental, révélateur de la malformation est la constatation **d'une surdité importante de transmission fixe, non évolutive** uni ou bilatérale.

Les circonstances dans lesquelles s'observe cette surdité congénitale de transmission sont les suivantes :

- soit qu'elle réalise **un syndrome d'ankylose stapédo-vestibulaire,** l'intervention venant redresser le diagnostic d'otospongiose et montrer l'existence de la malformation.

- soit que **quelques signes cliniques associés orientent vers la malformation d'oreille moyenne :**

- une légère asymétrie faciale, un petit aplatissement du masséter, une minime parésie du facial inférieur seront retenus chez les sourds unilatéraux.

- une fistule préauriculaire, un appendice auriculaire prétragien, ou sur le trajet de la première fente branchiale devront éveiller l'attention.

- une légère malformation du pavillon, un hélix mal ourlé, un lobule anormal, un maxillaire inférieur légèrement atrophié seront également des éléments de présomption.

- un conduit rétréci, une ou plusieurs exostoses volumineuses, un tympan bleu, un tympan anormal dans sa forme, son aspect, sa mobilité sont également à noter.

- **soit enfin que la surdité soit isolée** et qu'elle fasse évoquer la malformation par ses caractères propres.

Ces caractères propres à la surdité congénitale de transmission, quels sont-ils ?

1° - **sa fixité, son caractère non évolutif** s'opposant à la progressivité d'une surdité par otospongiose.

Toutefois préciser avec certitude la fixité d'une surdité n'est pas toujours chose facile.

- Pour les adultes déjà le manque de netteté, de précision dans les réponses ne facilitent pas l'interrogatoire.

- Lorsqu'il s'agit d'enfants l'imprécision des parents est malheureusement trop fréquente.

Habituellement c'est vers 5-6 ans que l'on situe le début de la surdité, souvent attribuée à une maladie intercurrente ; c'est un test scolaire qui la révèle fréquemment.

A partir du moment où elle est connue, l'attention est axée sur cette surdité et les parents ont l'impression qu'elle s'aggrave au fur et à mesure que les besoins auditifs de l'enfant augmentent avec les études, les examens. Lorsqu'elle est unilatérale, cette surdité chez un enfant exempt de tout passé otitique et dont le tympan est normal prend une valeur diagnostique de premier plan.

2° **l'absence de bourdonnements** s'opposant à leur fréquence dans l'otospongiose est à remarquer.

Il est à noter que dans la seule des 10 observations où il y avait des bourdonnements un petit foyer otospongieux coexistait avec la malformation stapédienne.

3° - **certaines notions précisées par un interrogatoire minutieux**

- l'absence certaine de tout passé auriculaire, de toute otite suppurée, de toute otite catarrhale à répétition.

- l'existence d'un antécédent héréditaire ou collatéral soit de surdité soit de malformation d'oreille.

En résumé une surdité d'oreille moyenne, uni ou bilatérale, d'emblée très accentuée et non évolutive chez un adolescent et surtout chez un enfant doit éveiller l'attention.

4° - **l'examen audiométrique** montre qu'il s'agit toujours d'une surdité de transmission importante et parfois d'une surdité mixte (obs. 3-4-10).

La CA réalise avec une remarquable constance une **courbe horizontale basse** qui se situe **entre 50 et 60 db.,** pouvant atteindre parfois 70 db. (obs. 8) Ces constatations concordent avec celles de House.

La CO élevée dans les fréquences basses et moyennes dessine souvent une encoche de Carhardt décalée sur la droite et très élargie :

- sur le 1.024 elle se situe aux environs de 10 à 15 db.

- sur le 2.048 elle baisse à 20 db. dans 6 observations, elle chute à 30 db. dans 5 cas.

- sur le 4.096 elle remonte en général à 10 db. mais peut rester au voisinage de 20, 25 et même 30 db. dans plusieurs cas.

Il paraît donc exister une atteinte plus ou moins prononcée de l'oreille interne.

Ces constatations sont en contradiction apparentes avec les courbes des auteurs américains qui situent la CO constamment aux environs de 10 db. sur toutes les fréquences, avec une forme générale plate. Ce n'est pas pour étonner (Cf. étude sur l'atteinte de l'oreille interne au cours des aplasies d'oreille).

Il est bien évident qu'un audiogramme comportant chez un enfant surtout, une courbe de CA aussi basse et horizontale et une courbe de CO anormale avec une chute de 20 à 30 db. et même plus sur les fréquences aiguës (Cf. chap. précédent) est un élément de diagnostic de grande importance : aucune otospongiose au début, aucune otite adhésive ou cicatricielle ne donne de semblables courbes.

L'épreuve de Weber est toujours latéralisée du côté sourd dans les malformations unilatérales.

L'épreuve de Gellé est constamment fixe, témoignant soit d'une interruption de la chaîne ossiculaire, soit d'une ankylose stapédo-vestibulaire. La paracousie de Willis existe parfois, mais elle paraît plus rare que dans les otospongioses.

ETUDE ANATOMIQUE

Elle est basée sur les examens radiologiques et les constatations opératoires.

Les examens radiologiques

- **l'étude stéréoradiographique du rocher** (Chaussé III) peut donner d'utiles précisions sur l'état de la caisse et des osselets.

- **les tomographies** sagittales et frontales du rocher n'ont pas donné à Bozzi et à Invernezzi, dans leurs observations, de renseignements très précis. Elles ont pourtant donné de très précieuses indications dans les grandes aplasies de l'oreille (M. Ombrédanne, E. Poncet, Porcher et Mc Gilles - Annales d'otolaryngologie N° 10 1952).

- **les tomographies polycycliques** prises au polytome de Sans et Porché peuvent être d'un grand secours dans l'étude de ces malformations (M. Ombrédanne et François, Annales d'otolaryngologie P. 75 N° 12 1958). Elles ont également apporté une aide précieuse dans l'étude préopératoire des surdités congénitales lorsqu'une malformation de la caisse ou des osselets est soupçonnée.

Ce qui domine sur ces tomographies, c'est

- l'aspect hypercondensé de la mastoïde et du bloc labyrinthique,

- l'étroitesse de l'antre et de l'aditus,

- la forme parfois anormale de la caisse, la condensation anormale de ses parois,

- la malformation d'une enclume ou d'un marteau peut être soupçonnée: il n'est pas exceptionnel d'y voir également un aspect anormal de la fenêtre ovale et même de l'étrier.

Lorsqu'ils sont positifs, les renseignements donnés par ces tomographies sont un argument de premier ordre en faveur de la malformation ossiculaire Négatifs, ils ne constituent pas une contre-indication à une exploration de la caisse si les éléments cliniques et audiométriques la font envisager.

Les constatations opératoires permettent une étude anatomique précise de ces malformations, grâce surtout à l'emploi d'optiques de forts grossissements (microscope Zeiss).

La voie adoptée a été dans les 10 observations qui suivent, la voie endaurale (incision de Shambaugh avec décollement du conduit en avant et en bas, suivant la technique décrite par E. Poncet, suivi de la désinsertion du tympan hors du sulcus).

1° - **le conduit** a paru souvent, même chez l'enfant, épaissi et très adhérent, d'un décollement parfois difficile.

Une **hyperostose** localisée ou diffuse s'observe très souvent :

soit sous forme d'un volumineux opercule osseux dans l'angle postéro-supérieur,

soit sous forme d'une ou plusieurs exostoses siègeant tantôt en arrière, sur le bord antérieur de la mastoïde, tantôt en avant sur la paroi antéro-supérieure du conduit.

2° - **les anomalies de la caisse**

a) **contenu :**

La caisse peut-être entièrement remplie par un **magma rougeâtre,** adhérent aux parois, engainant la corde du tympan, enrobant les osselets qu'il fixe (obs. 1 et 6).

Histologiquement il s'agit suivant les examens soit d'un tissu fibrogranulomateux, soit **d'un tissu conjonctif dense et homogène** avec de nombreux vaisseaux.

La présence d'éléments cholesteatomateux a été signalée (obs. de R. Bourgeois et Natali 1955) : cela n'exclut pas l'origine primitive de ces éléments, des cholestéatomes primitifs ayant été trouvés dans de grandes aplasies (M. Ombrédanne).

La présence dans la caisse de ce **tissu mésenchymateux embryonnaire** non résorbé a été signalée par Bozzi et Invernezzi ; elle n'a pas été signalée dans les travaux américains auxquels il a été fait allusion.

b) **Parois**

La caisse est petite, voire atrophiée, ses parois sont très dures : la condensation osseuse, l'hyperostose déjà remarquée en début d'intervention à l'entrée du conduit s'étend à la caisse.

Elle porte également sur le bloc labyrinthique et si la nécessité d'une fenestration s'impose, c'est un os épais, ivoirin, hypercondensé qu'il faudra patiemment abraser pour ouvrir cette fenêtre.

La notion constante de cette hyperostose vient appuyer les faits signalés par Clerc dans les dystrophies crânio-faciales.

- **Sur la paroi postérieure** : la pyramide peut avec le tendon du muscle de l'étrier, faire complètement défaut (obs. 3).

La lésion dans cette observation était bilatérale et symétrique.

- **Sur la paroi interne** : des anomalies de la fenêtre ronde sont possibles : elles seraient fréquentes pour Hough. Aucun cas de fermeture complète n'a été rapporté ; des anomalies du promontoire avec béance totale des deux fenêtres et situation anormale du facial ont été constatées dans un cas (obs. 7).

(Cf. embryologie : il s'agit avant tout d'une malformation de la paroi interne de l'oreille moyenne).

3° - **les malformations ossiculaires :**

Elles intéressent en général isolément un des trois osselets, mais l'association de plusieurs de ces malformations peut se rencontrer.

a) **Malformation de l'enclume**

- la branche descendante peut manquer complètement (1 cas de Tolan),

- la branche descendante peut être remplacée jusqu'à la tête de l'étrier par une bandelette fibreuse (1 cas de Tolan).

- cette longue branche peut être raccourcie et adhérer au promontoire (1 cas de Tolan) mais il n'est pas certain dans cette observation qu'il s'agisse d'une malformation vraie et l'hypothèse d'un reliquat suppuratif peut être soulevée.

- l'hypoplasie de l'enclume dans son ensemble a été signalée par Bozzi,

- une exostose à l'extrémité de la branche descendante, dirigée en avant a été signalée par Hough.

- l'apophyse lenticulaire peut manquer (3 cas de Hough) : il y a alors rupture de la chaîne,

- il peut y avoir fusion entre l'apophyse lenticulaire, la tête de l'étrier et le manche du marteau (1 cas de Hough).

- enfin M. Ombrédanne et E. Poncet ont souvent noté la longueur excessive de cette longue branche de l'enclume qui semble attirer l'étrier vers le bas en allongeant l'articulation incudo-stapédienne.

L'articulation incudo-stapédienne est le plus souvent normale, mais il peut y avoir

- soit disjonction complète (1 cas de Hough),

- soit ankylose isolée de cette articulation (1 cas de Hough).

b) **Malformations du marteau**

Une atrophie du manche a été signalée par Bozzi.

La tête et le corps sont alors isolés, sans connexion avec la membrane tympanique.

Mais dans l'ensemble des observations, cet osselet paraît assez rarement touché.

L'articulation incudo-malléaire :

M. Ombrédanne a observé une absence complète de cette articulation (obs. 6) le marteau et l'enclume déformés réalisaient une sorte de fer-à-cheval aplati à convexité supérieure, sans aucun interligne articulaire.

c) **Malformations de l'étrier**

Les plus fréquentes et les plus importantes : elles portent soit sur son muscle, soit sur ses branches, soit sur sa platine.

Dans certains cas où la malformation était extrême, l'étrier lui-même était complètement atrophié (obs. 8) ou méconnaissable (obs. 7) (M. Ombrédanne)

1° - **le muscle de l'étrier**

- il peut manquer totalement, avec absence complète de pyramide (obs. 3 d'E. Poncet, 5 cas de Hough),

- il peut avoir une longueur, un diamètre très variable, être grêle ou trapu, s'insérer sur la tête ou la branche postérieure de l'étrier,

- il peut être ossifié.

2° - **Anomalies des branches**

- tantôt pleines, relativement grosses et trapues, solides, (Forme embryonnaire)

- tantôt creuses, rosées ou transparentes comme du verre et d'une fragilité extrême.

La branche postérieure peut manquer ou être réduite à l'état d'un moignon minuscule. L'étrier est alors réduit à une seule branche antérieure, aboutissant à une platine circulaire de très petites dimensions (obs. 2 E. Poncet).

La branche antérieure peut manquer : l'étrier dans un tel cas rapporté par Hough était alors réduit à une unique branche postérieure, sans platine et sans fenêtre ovale (enfant de 7 ans, surdité unilatérale).

Les deux branches peuvent être fusionnées en canon de fusil (1 cas de Hough).

Les deux branches complètement atrophiées, réunies par une tête elle-même aplasiée et déformée peuvent avoir perdu toute connection avec la platine (obs. 8).

Un foyer d'aspect otospongieux très limité, à l'insertion platinaire d'une des branches peut s'observer (obs. 2 E. Poncet).

Enfin l'étrier méconnaissable peut être réduit à l'état d'une petite barrette osseuse unique, sans aucune connexion avec la fenêtre ovale (obs. 7).

3° - **Anomalies de la platine :** son caractère fondamental, dans les surdités congénitales de transmission est sa **fixité** dans la fenêtre ovale.

L'aspect de la platine congénitalement ankylosée est variable :

- elle peut être **bleue et fine en son centre,** alors que sa périphérie noyée dans l'ossification du ligament annulaire se distingue à peine des bords de la fenêtre ovale.

La fragilité de sa zone centrale est alors assez grande : elle peut se fissurer en étoile ou s'effondrer sous la pression de la pointe exploratrice. M. Ombrédanne a observé ce type d'ankylose platinaire congénitale à plusieurs reprises (obs. 3, 5, 9, 10).

- elle peut être au contraire **blanche, opaque, épaisse,** et réaliser une obturation quasi infranchissable de la fenêtre ovale.

Ses limites mêmes peuvent être impossibles à distinguer des bords de la fenêtre avec lesquels la soudure est totale. M. Ombrédanne a observé ce type de platine deux fois (obs. 4 et 8).

Toutes ces malformations des osselets et de la paroi interne de l'oreille moyenne ne sont pas surprenantes : elles ne sont que **des formes mineures des aplasies de l'oreille,**

M. Ombrédanne au cours de 190 interventions pour grandes aplasies avec imperforation du conduit a rencontré tous les types imaginables de ces malformations, depuis l'absence totale de caisse et d'osselets jusqu'aux malformations minimes de la chaine ossiculaire, en passant par les malformations isolées de l'étrier dans une caisse en apparence normale.

Diagnostic différentiel

Il convient toutefois de **discuter** certains des apsects observés : il importe de ne pas généraliser et de ne pas confondre une détérioration ossiculaire consécutive à une longue suppuration d'oreille avec une anomalie congénitale.

C'est ainsi qu'une disparition de la longue branche de l'enclume, une adhérence secondaire de cette branche descendante au promontoire, une amputation du col du marteau, une déformation d'un étrier ostéïtique, la fixation de sa platine par fibrose, séquelle d'une infection éteinte ou bien encore sa disparition totale ne doivent pas faire porter un diagnostic erroné de malformation congénitale.

Cette relative difficulté d'interprétation de la lésion observée n'a pas échappé aux quelques auteurs qui ont abordé ce sujet :

- ainsi, dans la publication américaine de Hough, sont rapportées aussi bien des altérations ossiculaires consécutives à des suppurations d'oreille que des malformations congénitales.

- Il en est de même pour l'une des observations des 3 malades de Bozzi et Invernezzi sur « les petites dysplasies auriculaires » où l'existence d'une longue suppuration d'oreille permet d'élever un doute sur l'origine exclusivement congénitale de la malformation observée.

- Il en est encore de même pour l'une des 3 observations du travail de Tolan où cet auteur se demande — à juste titre — si le raccourcissement de la branche descendante de l'enclume et son adhérence au promontoire n'est pas dû à la suppuration auriculaire ancienne de son opéré beaucoup plus qu'à une malformation congénitale.

Quant à la fréquence de ces surdités congénitales de transmission, elle est actuellement impossible à chiffrer :

- Hough, sur 500 interventions aurait observé 14 malformations ossiculaires compte non tenu des ankyloses platinaires.

- House rapporte 23 cas de fixité congénitale de la platine mais sans préciser le nombre total d'interventions faites.

- M. Ombrédanne, se basant sur les 10 cas qu'il a étudiés, pense que le nombre des malformations ossiculaires dans l'étiologie de certaines surdités congénitales doit être assez important.

Nul doute qu'il ne le devienne davantage dans l'avenir, du fait de l'essor de la cophochirurgie.

M. Ombrédanne a classé les observations qu'il a réuni en **trois groupes** correspondant aux trois conditions dans lesquelles on peut observer ces surdités congénitales de transmission :

- Tantôt elles sont absolument insoupçonnées cliniquement et constituent une **découverte opératoire** : le diagnostic d'otospongiose étant posé devant un syndrome d'ankylose stapédienne, c'est au cours d'une fenestration ou d'une mobilisation de l'étrier qu'on découvre la malformation.

- tantôt il existe des **éléments de probabilité**

absence de .passé auriculaire

notion d'antécédent héréditaire ou collatéral de surdité ou de malformation d'oreille,

certitude que la surdité a toujours existé, très accentuée et non évolutive depuis le plus jeune âge du sujet,

découverte à l'examen d'une discrète malformation faciale ou auriculaire.

L'examen radiologique (surtout les tomographies polycycliques) apporte des arguments supplémentaires en montrant des anomalies de la caisse.

Enfin l'examen audiométrique montre des courbes d'aspect évocateur, comme nous l'avons indiqué plus haut : CA basse à 50-60 db. et horizontale, baisse plus discrète mais nette de la CO.

- Tantôt enfin il n'y a qu'un **élément de présomption;** la constatation d'une surdité strictement unilatérale, de type oreille moyenne très accentuée chez un enfant sans aucun passé otitique.

Là encore la courbe audiométrique avec les caractères décrits plus haut et les tomographies polycycliques apportent des renseignements précieux.

LES OBSERVATIONS : il s'agit tantôt d'enfants ou d'adolescents, tantôt d'adultes jeunes (6 du sexe féminin, 4 du sexe masculin) 6 sont bilatérales, 4 unilatérales.

PREMIER GROUPE : la malformation est une découverte opératoire

Observation I Roger R... 15 ans.

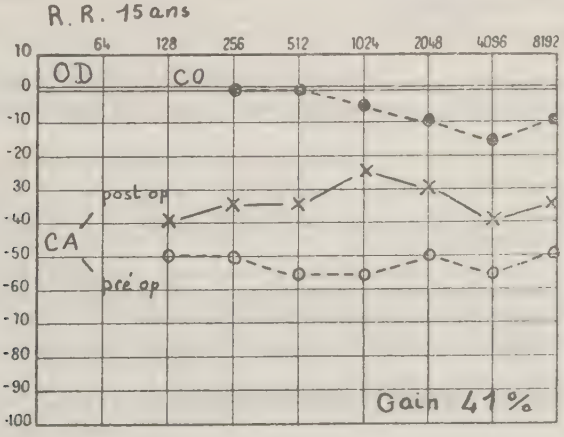
Surdité bilatérale soupçonnée depuis l'enfance, qui s'est affirmée à l'âge scolaire et ne semble pas évolutive. Aucun passé pathologique auriculaire, pas de rhino-pharyngites fréquentes ni de sinusites, pas de bourdonnements d'oreille.

Pas de malformation faciale ou auriculaire.

Aucun antécédent héréditaire de surdité : cependant une **cousine germaine,** âgée de 8 ans présente également une surdité bilatérale de type oreille moyenne constatée à l'âge de 5 ans.

Otoscopie : les deux tympans manquent de clarté, ils ont un aspect légèrement infiltré, un peu bleuté, succulent et sont peu mobiles au spéculum de Sigle.

Audiogramme : Surdité bilatérale de transmission dont la courbe sensiblement horizontale se situe à 55 db. en moyenne, mais avec une légère baisse de la CO qui s'amorce au 2.048 et s'accentue à 15 db. sur le 4.096 (audiogr. I). Ecart différentiel COA-COR aboli. Pas de paracousie de Willis. Epreuve de Gellé fixe des deux cotés. Epreuve de Weber indifférente.



Intervention oreille droite (Dr. Ombrédanne) 16-4-1953.

Anesthésie locale. Voie endaurale (Shambaugh)

Mastoïde à petites cellules à peine ouverte d'ailleurs, antre et aditus très étroits, dure-mère basse, attique minuscule.

Ces cavités sont remplies d'une gelée « sucre de pomme », filante qu'on aspire avec une certaine difficulté.

La caisse est entièrement remplie d'un **magma** rougeâtre consistant, noyant les osselets littéralement enrobés dans du tissu conjonctivo-vasculaire, assez dense dont la nature a été confirmée par l'examen histologique. L'enclume et la tête du marteau sont bloqués dans l'attique par cette gangue rougeâtre dont on les dépouille peu à peu. L'étrier est lui aussi immobilisé par ce tissu mésenchymateux non résorbé. Il devient parfaitement mobile après avoir été minutieusement dépouillé. Ses branches et sa platine paraissent normales. La fenêtre ronde est dégagée du magma qui la recouvre : elle paraît normale de même que le promontoire.

Malgré cette mobilisation de l'étrier, l'audition peropératoire n'est que très peu modifiée.

Après l'ablation de l'enclume et de la tête du marteau, une **fenestration** est alors pratiquée sur le canal semi-circulaire externe qui ne fait **aucune saillie** au-dessus de l'acqueduc de Fallope et dont la coque osseuse est très épaisse et très dure. Ablation soigneuse de l'endoste : aucun liquide périlabyrinthique n'apparaît.

L'audition est immédiatement très améliorée dès que le canal osseux est ouvert. Suites opératoires sans incidents.

La récupération auditive est très importante (audiogr. N° 1) : 21 db. en moyenne sur les fréquences conversationnelles, soit un gain auditif global de 41 % qui s'est intégralement maintenu 5 ans 1/2 après.

Quelques mois plus tard intervention sur l'autre oreille qui présentait également une surdité d'oreille moyenne, un peu moins accentuée; cependant les lésions sont absolument identiques à celles trouvées à droite.

Intervention oreille gauche (Dr. Ombrédanne) 30-10-1953.

Même constatation que du côté droit : quelques cellules mastoïdiennes sous durales sont remplies de mucus gélatineux assez dense pour être extirpé à la pince. L'antre et l'aditus sont de très petite taille, entièrement remplis de gelée rougeâtre.

L'attique est très étroite, son plafond bas présente 2 ou 3 reliefs d'hyperostose.

L'enclume et la tête du marteau sont absolument noyés dans un magma conjonctivo-fibreux rouge qui adhère intimement aux osselets et les fixe aux parois de l'attique.

Extirpation de l'enclume et de la tête du marteau.

Le promontoire et la fenêtre ronde sont masqués par ce magma qui remplit la caisse. Après extirpation laborieuse, l'étrier est dégagé : il est engaîné dans ce même tissu rougeâtre ; sa tête est entourée d'un véritable manchon qui s'étend jusqu'au col du marteau et qu'il faut sectionner, de même que son tendon pour le libérer et le rendre plus mobile.

Une fenestration est pratiquée sur le canal horizontal qui ne fait qu'un relief insignifiant et dont la paroi est épaisse et très dure.

Suites opératoires sans incidents.

Le résultat auditif post-opératoire a été très médiocre au point de vue audiométrique, à l'inverse du côté droit.

Cependant il semble que, pendant 5 ans, ce sujet ait tiré de son intervention gauche une amélioration de l'audition de la voix parlée bien meilleure que ne l'indique l'audiogramme, pratiquement inchangé.

Observation 2 Christiane T... 36 ans. (obs E. Poncet).

Aucun antécédent familial de surdité, aucun passé otitique, aucune malformation faciale ni auriculaire visible.

Surdité bilatérale constatée depuis l'enfance, sans qu'on puisse fixer nettement la date du début clinique. Aggravation de la surdité depuis 3 ou 4 ans avec l'apparition de bourdonnements.

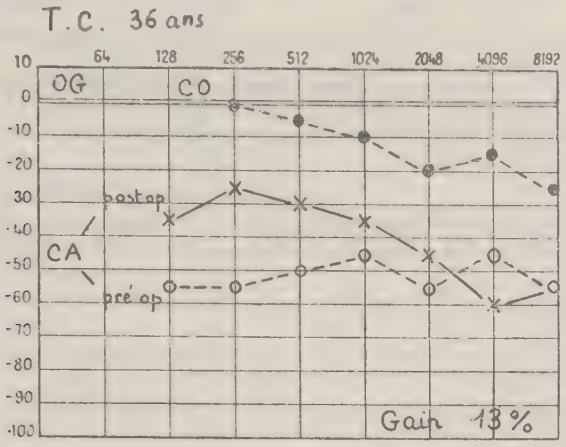
Traitée sans succès par de nombreuses insufflations tubaires.

Otoscopie : les deux tympans sont normaux et mobiles. L'épreuve de Gellé est fixe des deux côtés.

Audiogramme : la CA dessine un tracé sensiblement horizontal qui se situe aux environs de 50 db.

La surdité est de type transmission (audiogr. N° 2) mais il y a une chute de **la CO** à partir du 2.048 qui est à 15 db. de perte pour 4.000 et descend à 25 db. pour 8.000.

Il s'agit d'un syndrome clinique d'ankylose de l'étrier et le diagnostic d'otospongiose est posé : l'intervention va faire découvrir une malformation imprévue de l'étrier.



Intervention oreille gauche (Dr. E. Poncet) le 26-11-1958.

- Il s'agit d'une **aplasie de l'étrier** mise en évidence immédiatement par la constatation d'un moignon minuscule qui tient lieu de branche postérieure.
- La branche antérieure est par contre volumineuse et s'articule avec une platine lenticulaire de dimension extrèmement réduite.
- Cette platine s'enfonce dans une fosse ovale très modifiée d'aspect, de taille réduite ; elle est plus antérieure que de coutume et elle est séparée par un promontoire atrésié d'une trop vaste fenêtre ronde.
- Fait important : il existe au niveau du pôle antérieur de la platine **un foyer otospongieux** peu développé mais parfaitement visible (semblable à un pain à cacheter).

Son exérèse entraîne la mobilisation parfaite de cette microplatine. Malheureusement les difficultés d'abord de cette platine ont contraint à une résection de la branche verticale de l'enclume, décision prise avec l'intention primitive, de faire une fenestration du canal horizontal. La récupération auditive peropératoire, accompagnant la mobilisation platinaire fait renoncer à la pratiquer.

Dans l'appréciation du gain auditif définitif, il faut donc tenir compte de la suppression de la continuité ossiculaire.

La récupération auditive est néanmoins assez appréciable : 13 db. en moyenne sur les fréquences conversationnelles avec un gain auditif global de 13 % (audiogr. obs. 2).

L'intervention sur l'oreille droite sera pratiquée ultérieurement.

Observation 3 Josette B... 22 ans (obs. E. Poncet).

Aucun antécédent familial de surdité, aucun passé otitique, aucune malformation faciale ni auriculaire visible.

Surdité bilatérale depuis l'enfance, sans qu'il soit possible d'en fixer le début clinique. Jamais de bourdonnements.

Aucun traitement spécial n'a été tenté jusqu'ici.

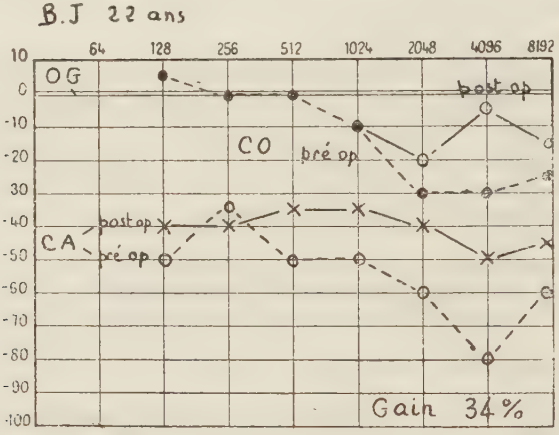
Otoscopie : les deux tympans sont normaux, mobiles au spéculum de Sigle. L'épreuve de Gellé est fixe des deux côtés.

Audiogramme : la surdité est de type de transmission, à prédominance gauche (audiogr. N° 3 OG). De ce côté la **courbe de conduction aérienne** est franchement descendante, atteignant 80db. sur le 4.000. De plus la chute de **la CO** s'accuse au-delà du 1.024 : elle est de 30db. sur le 2.048 et le 4.000 et de 25 db. sur le 8.000.

Du coté droit (audiogr. N° 3 OD) moins touché, la **courbe de CA** est sensiblement horizontale au voisinage du 45db. ; **la CO** s'abaisse pourtant au-delà du 1.024 à 20db. sur le 2.048 et le 8.000, à 15db. sur le 4.000.

Il s'agissait donc d'un syndrome clinique d'ankylose de l'étrier à prédominance gauche d'origine vraisemblablement otospongieuse.

L'intervention allait monter une toute autre étiologie de cette surdité.



Intervention (Dr. E. Poncet) le 3-5-1957.

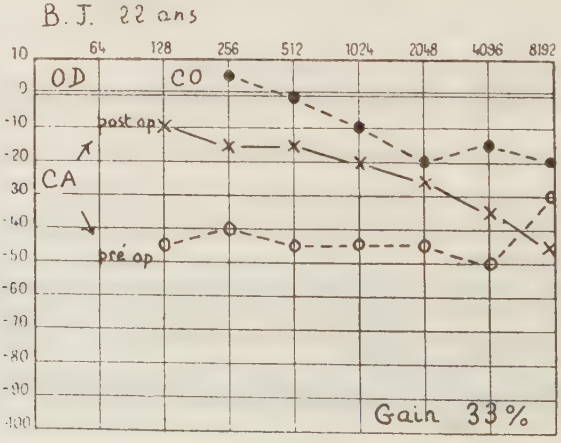
- Absence totale de pyramide et de muscle de l'étrier.
- Trabéculation rose, abondante dans la caisse.
- Fracture accidentelle de la branche postérieure très grêle de l'étrier qui est complètement fixe sans foyer otospongieux visible.
- Fenestration transplatinaire postérieure.

La récupération auditive post-opératoire est en moyenne de 20 db. sur les fréquences 500 à 4.000. La courbe de CO est remontée de 5db. sur le 2.048 et de 25 db. sur le 4.096. Le gain auditif total est pour cette oreille de 34 %.

Intervention oreille droite (Dr. E. Poncet) le 10-3-1958.

- Absence totale de pyramide et de muscle de l'étrier.
- Pas de trabéculation dans la caisse,
- Etrier fixe, sans foyer otospongieux visible.
- Mobilisation facile, sans fracture des branches ni altération de l'articulation incudo-stapédienne.

La récupération auditive post-opératoire est très bonne : 25db. en moyenne sur les fréquences conversationnelles, donnant un gain auditif de 33 %.



GROUPE II - Il y a des éléments de probabilité.

Dans les 4 observations de ce type il s'agit de surdité uni ou bilatérale de jeunes adultes qui présentent soit de légères altérations faciales ou auriculaires, soit des tympans anormaux.

Observation 4 Gérard D... 25 ans.

Surdité bilatérale existant dès la petite enfance et semblant n'avoir subi depuis aucune modification.

Aucun passé pathologique auriculaire connu : pas d'aggravation de cette surdité à l'occasion de rhumes ou de rhino-pharyngites d'ailleurs peu fréquents, aucun antécédent familial ou collatéral de surdité. Pas de malformation faciale ou auriculaire. Pas de bourdonnements, pas de paracousie de Willis.

Otoscopie : les deux tympans sont anormaux

- à droite vaste perforation à travers laquelle apparait un fonds de caisse rouge tapissé de masses blanchâtres très adhérentes qui restent stériles à l'examen bactériologique et ne sont pas de nature mycosique.

Le malade parait ignorer cette perforation et ne s'est jamais aperçu de suppuration de ce coté.

L'audiogramme montre pour cette oreille une surdité assez importante, qui se situe en CA aux environs de 40 db. mais avec une bonne CO. L'écart différentiel COA-COR est aboli.

- à gauche une volimineuse exostose obsture le 1/3 antero-supérieur du conduit. Il n'y a pas de perforation tympantique mais **la membrane est rétractée** vers la caisse et le Shrappnell est fortement déprimé au-dessus de la courte apophyse. Mobilité conservée au Sigle. Epreuve de Weber indifférente. Epreuve de Gellé fixe.

L'audiogramme montre pour cette oreille une surdité mixte avec une CA dont la courbe horizontale à 25 db. sur les graves chute à partir du 1.024 pour atteindre 75 db. sur le 4.096.

La CO est également significative. atteignant une perte de 20 db. sur le 2.048 et 35 db. sur le 4.096 et le 8.000.

Au total surdité bilatérale prédominant à gauche, existant très vraisemblablement à la naissance, avec aspect très anormal des deux tympans, l'un largement détruit, l'autre rétracté à l'extrême.

Tomographies : l'hypothèse d'une malformation congénitale devait être confirmée par des tomographies polycycliques réalisées au polytone de Sans et Porché (Dr François). Elles ont montré : une condensation osseuse générale du rocher, une dimension réduite et une forme anormale de la caisse qui manque totalement de clarté et enfin une hyperostose importante de tout le bloc labyrinthique.

Intervention oreille gauche (Dr Ombrédanne)

Anesthésie locale.

Voie endaurale gênée au début par la présence d'une grosse exostose de la paroi antéro-supérieure du conduit. Le conduit décollé et le tympan désinséré du sulcus, la caisse est ouverte : elle ne contient aucun reliquat mésenchymateux, l'articulation indudo-stapédienne parait normale. Cependant la branche descendante de l'enclume semble longue et dépasse le niveau de la tête de l'étrier. Celui-ci est tout à fait anormal

- Ses deux branches sont transparentes comme du verre et cassent au premier contact.
- Son tendon est en place mais très grêle.
- Sa platine forme un énorme bloc osseux obturant complètement la fenêtre ovale dont il est impossible d'identifier le pourtour. Il n'y a aucun aspect macroscopique de foyer otospongieux ni dans les branches ni au niveau de la plaque osseuse platinaire.

La libération circulaire de cette plaque étant impossible, on pratique une **fenestration transplatinaire centrale** qui donne issue à quelques gouttes de liquide et provoque à la fois un vertige, un sifflement et une audition spectaculaire.

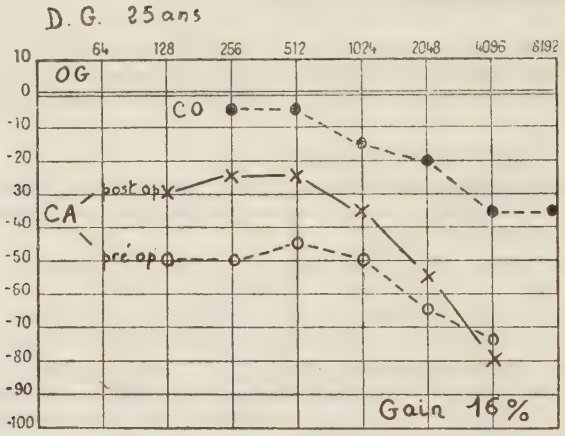
L'orifice central de la plaque osseuse correspond au 1/3 environ de sa surface totale : il est recouvert d'une pastille d'amnios qui s'applique intimement sur ses bords.

Les branches de l'étrier restées en connection avec l'enclume sont rapprochées le plus possible de la fenêtre.

Par ailleurs le promontoire paraît normal, la fenêtre ronde également. Le tympan est remis en place, le conduit suturé et méché.

Cicatrisation normale malgré une réaction cutanée du conduit pendant quelques jours qui ne cède qu'à la cortisone locale.

Quelques vertiges et léger nystagnus post-opératoire pendant 5 à 6 jours. Le 8e jour, alors que le malade entendait bien, même à travers son pansement, l'audition baisse et en quelques jours tout le bénéfice auditif est perdu.



Devant cet échec on attend trois semaines puis réintervention. Cette fois une **fenestration classique sur le canal horizontal** est pratiquée. Au cours de celle-ci on traverse un mur de la logette extrêmement dur, un mur du facial ivoirin et un canal semi-circulaire externe pratiquement sans relief, qui lui aussi présente une épaisseur et une dureté exceptionnelles. La nouvelle fenêtre est relativement longue et large, l'endoste parfaitement enlevé; aucune pénétration de sang ne se produit avant qu'elle ne soit recouverte par le lambeau tympano-méatal; vertiges et nystagnus post-opératoires durant 4 jours. Cicatrisation normale.

Le résultat auditif de cette 2e intervention est cette fois appréciable (audiogr. 4) avec une récupération de 15 db. sur les fréquences conversationnelles et un gain auditif de 16 % qui se maintient.

Une intervention ultérieure (fenestration) est projetée pour l'oreille droite également malformée de ce sujet.

Observation 5 Jeanine H... 24 ans.

Surdité bilatérale soupçonnée depuis l'enfance, qui s'est affirmée à l'âge scolaire et ne semble pas évolutive.

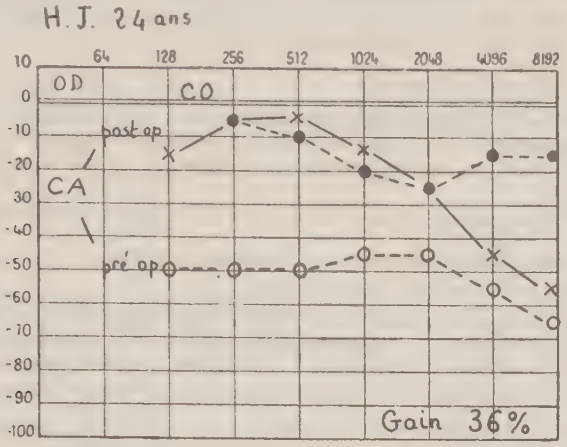
Aucun passé pathologique auriculaire, pas de rhinopharyngites fréquentes, pas de bourdonnements d'oreille.

Aucun précédent héréditaire ou collatéral de surdité, pas de malformations crânio-faciales chez les ascendants.

A l'examen, l'attention est immédiatement attiré par le visage de cette jeune-fille qui présente deux pavillons d'oreille très décollés, un air un peu hébété, avec une atrophie du maxillaire inférieure assez importante surtout visible de profil. Cependant elle n'a aucun des autres symptomes rencontrés dans le syndrome de Franceschetti et en particulier pas d'aplatissement des pommettes et pas de malformations palpérales. Il n'existe d'autre part aucun reliquat embryonnaire sur le trajet des fentes branchiales.

L'audiogramme (audiogr. 5) montre pour les deux oreilles une surdité de type oreille moyenne assez forte avec une **conduction aérienne** sensiblement horizontale, qui se situe aux environs de 50 db. pour toutes les fréquences conversationnelles et une **conduction osseuse** assez basse qui est déjà à 20 db. sur le 1.024, à 25 db. sur le 2.048 et à 15 db. sur le 4.096. L'écart différentiel est aboli, l'épreuve de Gellé est fixe des deux côtés. Pas de paracousie de Willis.

Au total, cette association d'anomalies faciales et de ce type de surdité bilatérale probablement congénitale constituait un élément important de probabilité de malformation ossiculaire. Cette probabilité a été confirmée par l'intervention.



Intervention oreille droite (Dr. Ombrédanne)

Anesthésie locale. Voie endaurale. Un gros opercule osseux situé à la partie postéro-supérieure du conduit est enlevée à la gouge, et un autre opercule osseux moins volumineux fait saillie à l'entrée du conduit auditif vers 8 heures. Il est également abrasé.

Le conduit très adhérent est décollé et le tympan récliné. La caisse apparaît blanche, vide, sans tractus, sans lésion inflammatoire et sans tissu mésenchymateux. L'articulation incudo-stapédienne est normale, quoique un peu allongée vers le bas. L'étrier est complètement fixe, sa platine est bleue, ses branches sont solides, son tendon est long et grêle, d'aspect légèrement atrophique. Il n'y a aucun foyer otospongieux apparent, et c'est en creusant en arrière de la branche postérieure de l'étrier qu'on obtient une mobilisation presque parfaite de la totalité de l'osselet.

Quelques gouttes de cortisone sont mises dans la caisse avant de remettre en place le tympan et le conduit.

Les suites opératoires sont simples et rapides, sans vertiges ni vomissements. Il y avait donc dans cette oreille une fixation de l'étrier au bord de la fenêtre ovale sans foyer otospongieux visible et sans lésions cicatricielles de la caisse.

Le résultat auditif post-opératoire a été satisfaisant (audiogr. 5) : la CA est remontée de 40 db. sur le 512, de 25 db. sur le 1.024, de 20 db. sur le 2.048 et de 10 db. sur le 4.096; soit un gain moyen de 24 db.

Cette courbe dépasse la ligne des 30 db. sur toutes les fréquences conversationnelles et le gain auditif total a été de 36 %.

Intervention oreille gauche (Dr Ombrédanne) 5-5-1958

Anesthésie locale, voie endaurale. Conduit très adhérent et très vasculaire. Après décollement de celui-ci et désinsertion du tympan, la caisse semble en apparence normale. Il y a cependant une petite bride cicatricielle qui relie la longue branche de l'enclume au mur de la logette.

L'articulation incudo-stapédienne parait normale, l'étrier est complètement fixe. Il a deux branches grêles qui se brisent dès les premiers essais de mobilisation. La platine est blanche et soudée aux berges de la fenêtre ovale sans aucun foyer otospongieux visible.

Une série de coups légèrement frappés en arrière de la branche postérieure finissent par la mobiliser avec difficulté. Un petit fragment d'os adhérent à la muqueuse du sourcil de la fenêtre est extirpé avec peine. Au cours de ces manœuvres de mobilisation de la platine, celle-ci se fissure à sa partie moyenne suivant une ligne oblique en bas et en arrière sans issue de liquide et sans qu'il y ait de chute de fragments osseux dans le vestibule.

D'autre part, le promontoire et la fenêtre ronde semblent normaux sans hyperostose et sans tractus fibreux.

La longue branche de l'enclume est remise en place sur la tête de l'étrier car au cours de la mobilisation il y a eu disjonction articulaire; remise en place du tympan et suture du conduit.

A la suite de l'intervention, la malade a eu des vertiges, quelques vomissements sans aucun nystagmus, troubles qui ont duré une dizaine de jours. Le résultat auditif post-opératoire a été pratiquement nul.

Il s'agissait donc chez cette jeune-fille d'une malformation très vraisemblablement congénitale des deux oreilles moyennes strictement localisée à l'étrier dont la platine était fixée dans la fenêtre ovale, sans aucun bloc otospongieux visible.

Observation 6 G. D... 14 ans.

Surdité strictement unilatérale droite de naissance : les parents sont affirmatifs à ce sujet. Cette surdité soupçonnée dans la petite enfance s'est affirmée à l'âge scolaire.

Aucune surdité dans les antécédents ou les collatéraux, aucune malformation auriculaire chez les ascendants.

L'enfant n'a eu aucun passé otitique. Sa surdité est fixe, sans bourdonnements.

A l'examen deux faits retiennent immédiatement l'attention :

1° L'aspect général de la face n'est pas normal

- il existe une petite malformation du pavillon de l'oreille gauche (côté opposé à la surdité),
- un léger aplatissement de l'hémiface droite évoque, bien qu'à peine ébauché, l'hémiatrophie faciale qui a des degrés divers, accompagne si souvent les aplasies d'oreille,
- le menton est très allongé et les deux pavillons sont fortement décollés.

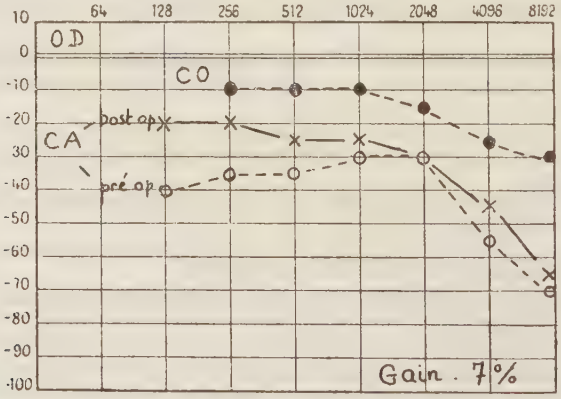
2° A l'otoscopie le tympan droit (côté sourd) est bleu. Par contre il est mobile au speculum de Brunings, il ne présente ni perforation ni cicatrice et le conduit est normal. L'épreuve de Weber est latéralisée à droite.

L'audiogramme (audiogr. 6) montre une surdité droite de type transmission. Alors que le côté gauche est complètement normal.

La CA se situe aux environs de 35 db. pour les fréquences graves et moyennes, mais chute à 55 db. sur le 4.096 et à 70 db. sur le 8.000.

La CO est nettement altérée, atteignant 15 db. sur le 1.024 et surtout 25 puis 30 sur le 4.096 et le 8.000, ce qui est tout à fait anormal chez un enfant de 14 ans sans aucun passé auriculaire. Le Gellé est fixe du côté sourd, l'écart différentiel aboli.

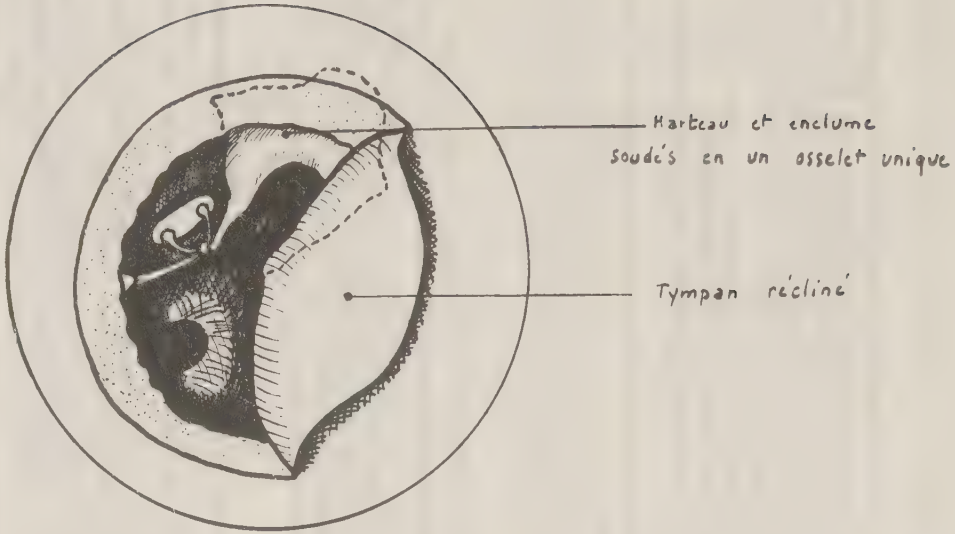
G. D. 14 ans



Tomographies : des tomographies polycycliques prises au polytome (Dr François) confirment l'hypothèse de malformation congénitale qui s'imposait à l'esprit en montrant une caisse anormale, ovalaire à grand axe horizontal, dans la partie haute de laquelle une masse ossiculaire s'individualise assez mal.

Intervention (Dr Ombrédanne).

Anesthésie locale. Voie endaurale. Un gros opercule osseux situé à l'angle postéro-supérieur du conduit est abrasé afin de donner une meilleure visibilité sur la caisse après décollement du conduit et désinsertion du tympan.



Obs. 6 D....G.

Marteau et enclume soudés en un osselet unique en fer à cheval.

L'aspect bleu du tympan s'explique dès l'ouverture de la caisse : celle-ci est absolument remplie d'un tissu rougeâtre noyant complètement les osselets et enrobant la corde du tympan.

A l'examen histologique il s'agit d'un tissu conjonctivo-vasculaire. Ce tissu mou, assez dense est enlevé petit à petit et on procède à un véritable épluchage méthodique du contenu de la caisse.

Il apparaît alors une pièce ossiculaire tout à fait anormale, en **fer-à-cheval** blanc et plat, assez large (schéma).

- La branche antérieure de ce fer-à-cheval est constituée par le manche du marteau

- Sa branche postérieure par la branche descendante de l'enclume dont la longueur tout à fait excessive attire vers le bas l'articulation incudo-stapédienne élongée et l'étrier qui lui fait suite.

A son sommet ce fer-à-cheval fait une courbe continue qui s'enfonce sous le mur de la logette : il n'y a aucun interligne articulaire entre le marteau et l'enclume et la rigidité de l'ensemble est complète.

L'étrier semble normal : il est méthodiquement dépouillé du magma mésenchymateux qui l'immobilisait et devient parfaitement mobile dans la fenêtre ovale; l'articulation incudo-stapédienne est normale bien que la capsule présente un allongement marqué et une laxité excessive. Le tendon du muscle de l'étrier est très grêle, plaqué contre la branche postérieure de l'osselet. Sa platine est bleutée et parfaitement mobile dans les mouvements antero-postérieurs et latéraux qui lui sont imprimés par mobilisation de son col.

La fenêtre ronde, complètement masquée comme le promontoire par le tissu conjonctif qui remplissait la caisse, apparaît normale en fin d'intervention.

On crée un interligne incudo-malléaire en faisant une ostéotomie du fer-à-cheval ossiculaire au sommet de sa courbe.

La caisse est imprégnée d'hydrocortisone, le tympan est remis en place et le conduit suturé. Cicatrisation sans incident.

Le résultat fonctionnel de l'intervention a été modeste au point de vue audiométrique (audiogr. 6). L'amélioration auditive de la voix de conversation est beaucoup plus importante que ne semble le montrer l'audiogramme qui ne donne qu'un gain auditif de 7 %.

Observation 7 Françoise P... 21 ans.

Surdité congénitale bilatérale de type oreille moyenne.

Dans les antécédents on note 3 frères morts à la naissance d'affection indéterminée, les grands-parents maternels sourds-muets, les parents normaux.

Considérée comme une retardée intellectuelle, cette jeune fille est en fait gênée depuis sa naissance par une surdité importante.

Aucun passé auriculaire ni rhinopharyngé, pas de bourdonnements.

A l'examen

L'attention est tout d'abord attirée par de **multiples petites malformations de l'hémiface droite :**

- Tandis que le pavillon gauche est normal, le pavillon droit est plus court de 1 cm. dans son diamètre vertical.

Il est de plus mal dessiné : le bord de libre l'hélix est légèrement replié en avant, le lobule malformé est pratiquement inexistant.

- On note un léger aplatissement de l'hémiface droite avec ébauche de raccourcissement de la branche montante du maxillaire inférieur, et une légère parésie du facial inférieur droit, qui ne se voit que dans la mimique.

Otoscopie : oreille droite : le conduit auditif est légèrement plus étroit que le gauche.

Le tympan quoique un peu gris a un triangle lumineux normal.

Pas d'anomalies du Schrappnell ni de la courte apophyse.

Au Sigle sa mobilité est certainement réduite dans sa partie antérieure, elle contraste avec une grande flaccidité en arrière du manche du marteau.

Otoscopie : oreille gauche : le conduit auditif est normal. Le tympan quoique un peu blanchâtre est mobile : il présente de petites formations cicatricielles étoilées partant de la courte apophyse et allant rayonner vers le Schrappnell. Celui-ci a un bord irrégulier avec deux petites saillies mamelonnées. Le manche du marteau présente un aspect un peu anormal.

Audiogramme : la surdité est sensiblement équivalente pour les deux oreilles (audiogr. 7) avec une **CA** qui sensiblement horizontale se situe aux environs de 50 db. et une **CO** qui se situe à 15 bd. sur le 1.024 mais qui au-delà continue à descendre à 20 db. sur 2.048, 25 db. sur le 4.096 et 20 bd. sur le 8.000. L'épreuve de Gellé est fixe des deux côtés. L'écart différentiel est aboli.

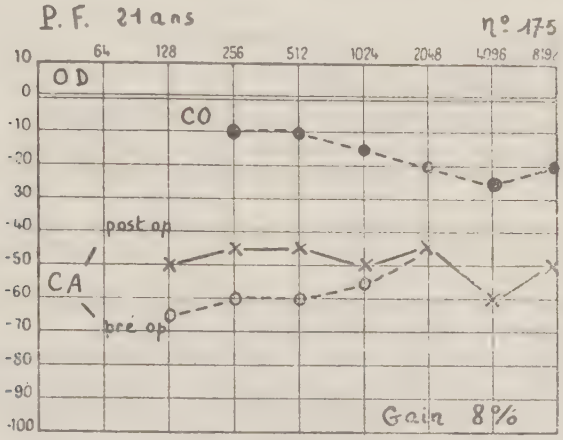
Au total il y avait de bonnes raisons chez cette jeune fille de soupçonner une malformation de l'oreille moyenne :

Le petit syndrome d'atrophie du pavillon et de l'hémiface droite.

L'ébauche de paralysie faciale inférieure droite.

Les petites anomalies tympaniques des deux côtés.

Deux examens complémentaires devaient étayer encore cette hypothèse :



Un examen vestibulaire qui en l'absence de troubles spontanés a montré une abolition complète de la réflectivité calorique droite, alors qu'elle était conservée à gauche et que l'épreuve rotatoire était normale.

Les tomographies polycycliques du rocher au polytome (Dr François) ont montré des deux côtés une caisse atrophiée et très modifiée dans l'aspect de ses parois et de son contenu et un aspect atrophique et hypercondensé du canal horizontal tout à fait évocateur d'une malformation.

Intervention oreille droite (Dr Ombrédanne) 13-10-1958.

Anesthésie loco-régionale. Voie endaurale.

Le conduit récliné et le tympan désinséré de son cadre, la caisse apparaît complètement bouleversée.

La longue branche de l'enclume atrophiée, grêle effilée est horizontale ; à son extrémité pend verticalement une minuscule tigelle osseuse libre de toute autre connection et qui mesure 2 mm. de long : c'est l'étrier réduit à l'état columellaire

Le promontoire est complètement anarchique.

- **La fenêtre ovale est spontanément ouverte :** fosse ogivale à grand axe vertical contenant un peu de tissu fibreux arciforme dans sa moitié inférieure mais sans aucune platine : on voit l'orifice béant du vestibule .

La fenêtre ronde est également béante, très antérieure et très large en forme de trèfle.

- Barrant obliquement le promontoire, le **facial spontanément** à nu et sans canal osseux monte obliquement en haut et en avant vers son premier coude. Il repose **en avant de la fenêtre ovale** dans une sorte de demi-gouttière osseuse dont la berge externe répond à la fenêtre ovale et la berge interne au promontoire. Cette situation extraordinaire du nerf doit être absolument exceptionnelle : elle n'a pas été observée une seule fois au cours de 190 interventions pour aplasies d'oreille (Dr Ombrédanne).

Étant donné la béance des fenêtres et la malformation extrême de l'étrier, il ne reste qu'une possibilité : fenestrer le canal externe, bien que la négativité de l'épreuve calorique ne laissât que peu d'espoir.

Cette fenestration est pratiquée au-dessus et en arrière de la fenêtre ovale, sur une surface osseuse sans aucun relief, plus profonde au contraire que le plan du facial. Une goutte de liquide périlymphatique, l'amélioration immédiate de l'audition et l'apparition d'un violent vertige apportent la preuve de l'ouverture du canal externe.

L'intervention est rapidement terminée par la remise en place du tympan et du conduit. La cicatrisation se fait rapidement sans incident.

Le résultat auditif (audiogr. 7) sans être très important est néanmoins certain, surtout marqué pour les fréquences basses et moyennes, avec un gain supérieur à ce que montre l'examen tonal.

Une intervention est envisagée pour l'oreille gauche, avec d'emblée une fenestration avec lambeau tympano-méatal.

Intervention oreille gauche (Dr Ombrédanne) 8-4-1959

Anesthésie loco-régionale; voie endaurale.

Dès l'ouverture de la caisse on constate d'importantes malformations :

- La longue branche de l'enclume s'articule avec un étrier très anormal : les deux branches de l'osselet sont réunies l'une à l'autre par un pont osseux, l'ensemble réalisant un bloc osseux unique.

- L'extrémité basale de ce bloc, visible après section d'un tendon de l'étrier à moitié ossifié, est **perforé par le nerf facial** qui, complètement à nu traverse verticalement la caisse en un trajet très anormal.

- Le VII croise donc une fosse ovale petite, anormalement orientée (à grand axe vertical) et dont le fond est constitué par une paroi osseuse dure et épaisse.

- La fenêtre ronde, béante et volumineuse, a un pourtour déchiqueté en carte géographique.

Il existe donc dans cette caisse des malformations considérables : toutefois, en ce qui concerne le facial, l'anomalie peut être considérée comme moins importante que du côté opposé, où le nerf passait en avant de la fosse ovale.

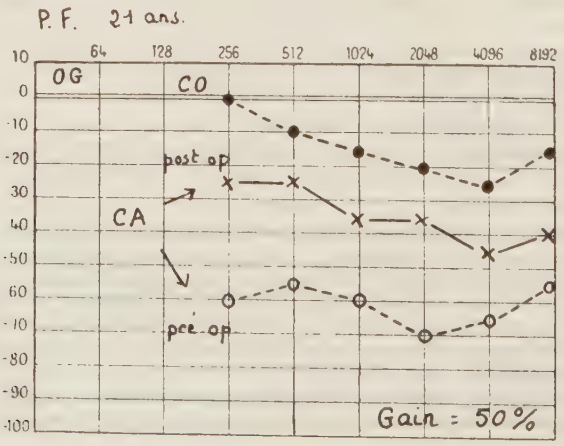
Quoiqu'il en soit, et conformément aux prévisions préopératoires, on décide de pratiquer après extirpation de l'enclume et de l'étrier malformé, une fenestration du canal externe dont la paroi dure et épaisse ne fait aucun relief au-dessus de la fosse ovale.

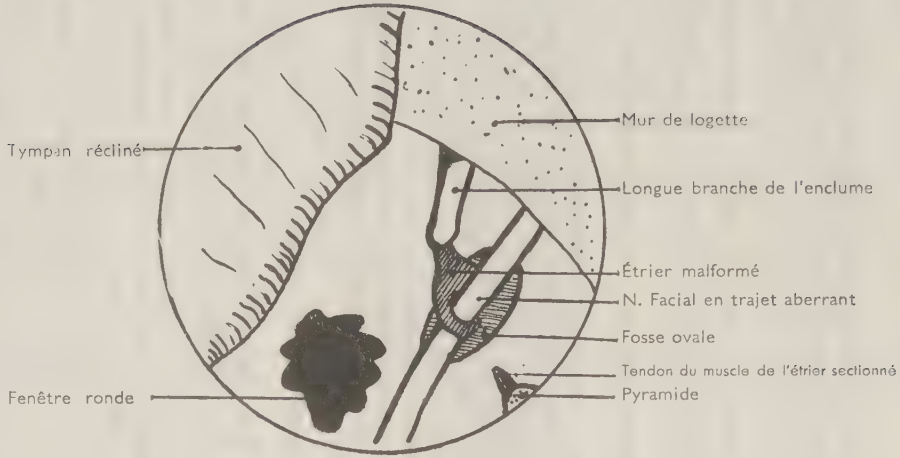
L'apparition d'un vertige, une brusque amélioration de l'audition et l'issue de liquide périlymphatique indiquent que la fenestration a été effectuée en bonne place.

La fenêtre est recouverte par un lambeau tympano-méatal.

L'amélioration de l'audition paraît acoumétriquement supérieure à celle obtenue du côté droit.

Très bon résultat auditif post-opératoire (51 % de récupération).





Obs. 7 P...F. - Côté gauche

GROUPE III : Il n'y a que des éléments de présomption.

Dans les trois observations de ce groupe, c'est la surdité unilatérale de transmission, non évolutive chez des enfants ou des adolescents qui est l'élément majeur de présomption.

Observation 8 Mlle R... 16 ans.

Surdité unilatérale droite que les parents avaient soupçonnée dès la première enfance, mais qui s'est affirmée à l'âge scolaire.

Aucun antécédent héréditaire ou collatéral de malformation de l'oreille.

Aucun antécédent otitique.

A l'examen

Oreille gauche : pavillon et conduit normaux, tympan mobile sans perforation ni cicatrices. L'audition à la voix et au diapason est sensiblement normale; l'audiogramme montre cependant une légère baisse de la CA qui est de 15 db. en moyenne sur les 3 fréquences conversationnelles et une petite altération de la CO qui est de 10 db. sur le 1.024 et le 2.048.

- **Oreille droite :** le pavillon est normal, sans fistule ni appendice préauriculaire; le conduit est également normal.

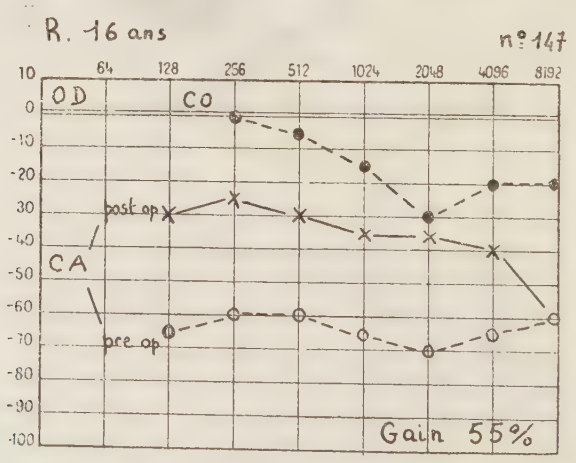
Le tympan ne présente aucune altération particulière; il est parfaitement mobile au spéculum de Brunings.

La surdité de cette oreille est très forte : la voix chuchotée n'est pas perçue, la voix haute à peine perçue à un mètre.

L'examen aux diapasons et l'audiogramme (audiogr. 8) montrent qu'il s'agit d'une surdité de transmission très marquée avec une **perte aérienne** de 60 db. en moyenne sur les fréquences conversationnelles dessinant un tracé sensiblement horizontal et **une altération de la CO** dont la courbe descendante atteint 15 db. sur le 1.024, 30 db. sur le 2.048 et 20 db. sur le 4.096 et le 8.000. L'écart différentiel est aboli. L'épreuve de Gellé est fixe pour l'oreille droite, mobile pour l'oreille gauche. L'épreuve de Weber est latéralisée à droite.

Par ailleurs il n'existe aucune malformation de la face ou du cou : pas de reliquat embryonnaires sur le trajet des fentes branchiales.

Au total surdité unilatérale droite importante de type oreille moyenne existant vraisemblablement à la naissance, et n'ayant pas évolué au cours de l'enfance et de l'adolescence.



Tomographies : des tomographies sagittales et frontales ne montraient rien de spécial.

Une radiographie en Chaussé III agrandi ne devait pas apporter de preuve formelle; néanmoins un aspect un peu particulier de la caisse et l'orientation anormale du canal semi-circulaire externe avaient attiré l'attention.

Intervention (Dr Ombrédanne) 27-5-1957

Anesthésie loco-régionale. Voie endaurale.

Le conduit récliné et le tympan désinséré de son cadre dans sa moitié postérieure sont rabattus en avant. Une petite exostose de la paroi postérieure du conduit est abrasée en même temps que quelques copeaux osseux sont enlevés sur cette paroi pour dégager la vue sur l'articulation incudo-stapédienne.

La corde du tympan est réclinée en avant. La caisse apparaît de dimensions normales; elle est sèche et ne contient pas de tissu mésenchymateux.

La branche descendante de l'enclume a un volume et une longueur normales, elle est mobile et normalement articulée avec la tête de **l'étrier,** mais celui-ci est **tout à fait anormal** : ses branches sont atrophiées, et déformées: la branche antérieure est minuscule, la branche postérieure à peine plus longue; toutes deux sont effilées à leur extrémité libre et n'ont aucune connection avec la platine, car elles en restent distantes de plus de 2 mm.

Après section du tendon atrophié de cet étrier minuscule, l'osselet est extirpé. La fenêtre ovale apparaît alors, complètement fermée par une plaque osseuse épaisse, continue, ne présentant à sa surface aucune spicule qui soit la trace d'implantation des branches de l'étrier, aucune formation d'aspect otospongieux.

De plus cette plaque paraît décalée de 1 à 2 mm. en profondeur par rapport aux berges de la fenêtre.

Le sourcil de cette fenêtre ovale est longé par le canal du facial non déhiscent; le nerf n'est d'ailleurs pas spontanément à nu dans la partie postérieure de la caisse, comme il est si fréquent de l'observer dans les aplasies. Le rebord inférieur de la fenêtre est matelassé par une muqueuse épaisse et saignante au contact.

La fenêtre ronde est d'apparence normale : ses bords sont lisses et sa cavité ne présente pas d'aspérité ou de colonnettes.

Étant donné cet aspect de bloc osseux massif qu'a pris la platine congénitalement soudée dans la fenêtre ovale, il ne peut être question de la débloquer pour la mobiliser. On crée à son extrémité antérieure trois orifices punctiformes à l'aide d'un foret de 1/10e de mm. qui franchit d'ailleurs assez péniblement une épaisseur d'os importante. Ces trois orifices sont disposés en triangle : un antérieur et deux latéraux délimitent 3 petits ponts osseux qui sont fracturés successivement et extirpés avec le plus grand soin. L'amélioration de l'audition est immédiate et spectaculaire. Ainsi se trouve réalisée une ouverture de la platine correspondant au 1/3 antérieur de son étendue ; un peu de liquide s'écoule de cet orifice, que l'on évite d'aspirer. Il n'y pénétrera pas une goutte de sang jusqu'à son oblitération par une **greffe libre**. Cette greffe de très petites dimensions est prélevée extemporanément sur la peau de la conque et très amincie aux ciseaux, de façon à lui ménager une épaisseur de 3/10 de mm. Cette petite pastille souple est ensuite appliquée sur la fenêtre ovale, après que ses bords aient été légèrement ruginés pour dégager le bourrelet périostique; elle est maintenue en place, en la déprimant légèrement , à l'aide d'un fragment d'éponge résorbable imprégné de pénicilline.

Après ablation de l'enclume devenue inutile, le tympan muni de son manche du marteau est réappliqué sur la greffe, dont il n'est séparé que par la couche mince d'éponge résorbable.

Le conduit remis en place est méché et suturé par quelques soies.

Les suites opératoires ont été simples et rapides : quelques vertiges et un léger nystagmus gauche ont disparu en cinq jours. La mèche de contention a été enlevée le 6e, et la cicatrisation était terminée le 10e jour.

Le tympan a repris assez rapidement un aspect normal et sa mobilité est redevenue complète.

Le résultat fonctionnel de cette intervention a été satisfaisant : la voix chuchotée est perçue à un mètre, la voix haute à 5 mètres. La récupération auditive à l'audiogramme (audiogr. 8) est substantielle, se rapprochant de la ligne des 30 db., ne l'atteignant toutefois que sur le 512, mais dans le détail le gain réalisé a été de 30 db. sur le 512, 30 db. sur le 1.024, 35 db. sur le 2.048 et 25 db. sur le 4.096, c'est-à-dire un gain moyen de 30 db. sur les fréquences conversationnelles. Ce qui a ramené la perte d'acuité auditive de 80 % à 25 %, réalisant un gain auditif post-opératoire de 55 %.

Observation 9 Marguerite C... 19 ans.

Surdité unilatérale gauche que les parents avaient remarqué dès la petite enfance et qui ne semble pas avoir évolué depuis.

Pas d'otite, pas de passé pathologique particulier.

Aucun antécédent héréditaire ou collatéral de surdité, aucune malformation faciale ou auriculaire chez les ascendants.

Cette jeune fille a déjà été traitée à plusieurs reprises pour sa surdité gauche par des essais de massage tympanique, des insufflations tubaires et un traitement cortisonique parfaitement inefficaces. Aucun bourdonnement d'oreille.

A l'examen : aucune malformation de la face ni des pavillons. Aucun reliquat embryonnaire sur le trajet des fentes branchiales de la face et du cou.

Otoscopie :

- **l'oreille droite** est parfaitement normale, le conduit régulier le tympan normal, mobile, sans perforation ni cicatrice. L'audition est parfaitement normale en CA. et en CO.

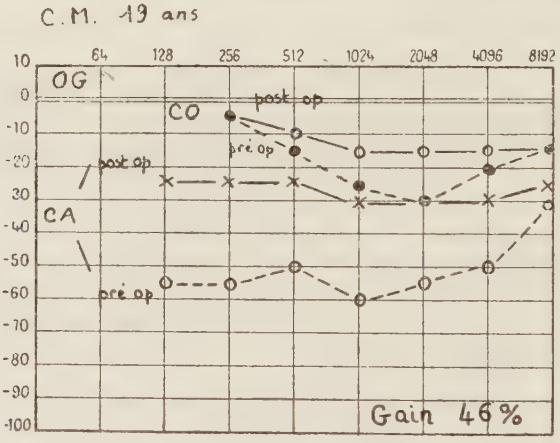
- **Du côté gauche** il n'existe aucune malformation du pavillon, ou du conduit. Le tympan est normal sans perforation ni catrice.

Il est mobile au speculum de Brunings. L'épreuve de Weber est latéralisée à gauche. L'épreuve de Gellé est fixe pour l'oreille gauche et mobile pour reille droite.

L'audiogramme (audiogr. 9) montre une surdité d'oreille moyenne dont la **courbe de CA** sensiblement horizontale se situe aux environs de 60 db. sur les fréquences conversationnelles et dans laquelle **la conduction osseuse** atteint 25 db. sur le 1.024, 30 db. sur le 2.048 et 20 db. sur le 4.096. L'écart différentiel est aboli.

Il s'agit donc d'une surdité strictement unilatérale gauche chez une jeune fille sans aucun antécédent otitique ni rhinopharyngé et dont la surdité semble bien avoir toujours existé car es parents sont affirmatifs à ce sujet.

On évoque la possibilité d'une malformation que va confirmer l'intervention.



Intervention (Dr Ombrédanne).

Anesthésie générale (en raison de la pusillanimité de la malade). Voie endaurale.

Après décollement du conduit et désinsection du tympan, on ouvre une caisse qui ne contient pas de reliquats embryonnaires, ni de tissu cicatriciel ou inflammatoire.

L'étrier est d'aspect normal, complètement fixe. Il n'y a aucun foyer otospongieux sur la platine ou sur les branches.

Les essais de mobilisation sont d'abord infructueux et entraînent une désarticulation incudo-stapédienne. Puis un léger effort exercé sur la platine en arrière de la branche postérieure entraîne une brusque libération de la totalité de l'osselet avec une très légère issue de liquide.

La longue branche de l'enclume est réappliquée sur la tête de l'étrier avant de remettre en place le tympan et le conduit.

Les suites opératoires ont été simples et rapides et le résultat auditif a été très satisfaisant (audiogr. 9), puisqu'il y a eu un gain de 25 db. sur le 512, de 30 db. sur le 1.024, de 25 db. sur le 2.048 et de 20 db. sur le 4.096.

D'autre part la conduction osseuse a été également très favorablement influencée par l'intervention puisqu'elle a remonté de 5 db. sur le 512, de 10 db. sur le 1.024, de 15 db. sur le 2.048 et le gain auditif a été en définitive de 46 %.

Observation 10 Daniel L... 12 ans.

Surdité gauche existant vraisemblablement à la naissance et dont les parents se sont apercus dès la première enfance.

Aucune surdité dans les antécédents héréditaires ou collatéraux, aucune malformation auriculaire chez les ascendants. Aucun passé otitique. Surdité fixe, sans bourdonnements. Rhinites fréquentes.

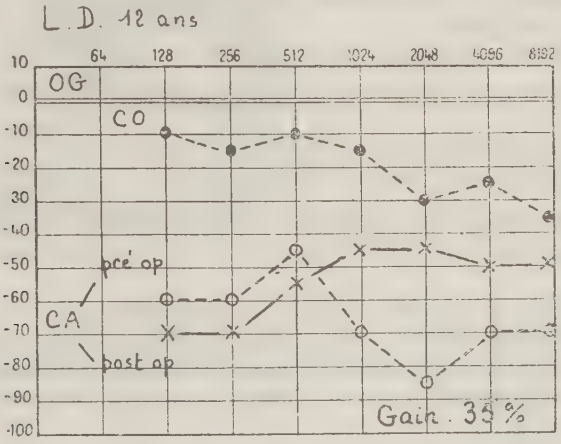
A l'examen : aucune déformation de la face, aucune malformation des pavillons, aucun appendice préauriculaire, aucun reliquat d'origine branchiale.

- Du côté droit l'oreille est absolument normale au point de vue pavillon, conduit et tympan; l'audition est normale. Tout au plus peut-on noter une très légère atrésie du conduit auditif externe.

- Du côté gauche, le pavillon est absolument normal, le conduit également; le tympan est normal, sans perforation ni cicatrice, mobile au spéculum de Brunings.

L'audiogramme (audiogr.10) montre pour l'oreille droite une audition tout à fait normale, mais pour l'oreille gauche une surdité de type mixte assez accentuée : la **CA** qui est à 45 db. sur le 512 chute à 70 sur le 1.024 à 85 db. sur le 2.048 et à 75 db. sur le 4.096. La **CO** est assez altérée car si elle est à 15 db. sur le 1.024, elle chute à 30 db. sur le 2.048 et à 25 db. sur le 4.096. L'écart COA-COR est aboli. L'épreuve de Weber est indifférente. L'épreuve de Gellé est fixe du côté gauche.

Au total surdité unilatérale gauche importante d'origine vraisemblablement congénitale et non évolutive. Des clichés en Chaussé III n'ont pas permis de déceler de malformation ossiculaire ni d'aspect anormal de la caisse. Néanmoins l'intervention exploratrice, acceptée par la famille, devait confirmer le diagnostic.



Intervention (Dr Ombrédanne).

Anesthésie générale, voie endaurale.

Après décollement du conduit et désinsertion du tympan, la caisse apparaît blanche sans tractus adhérentiels, sans hypertrophie de la muqueuse et surtout ne contenant pas de gelée filante ou de tissu rouge mésenchymateux d'origine embryonnaire.

L'articulation incudo-stapédienne est normale. Elle restera intacte en fin d'intervention. L'étrier qui est normal de forme, avec une platine d'aspect bleuté est complètement fixé dans la fenêtre ovale. Son tendon est normal .Il n'y a aucun point de la platine ou de ses branches d'aspect otospongieux. Par de prudentes manœuvres de mobilisation imprimées à son col, et sans agir directement sur la platine, on arrive assez rapidement à une excellente mobilisation de l'osselet.

Par ailleurs le promontoire et la fenêtre ronde ont un aspect normal.

Après avoir mis quelques gouttes de cortisone dans la cavité, le tympan est remis en place et le conduit suturé.

Suites opératoires normales et rapides.

Ainsi se trouvait confirmée l'existence d'une fixation de l'étrier dans la fenêtre ovale, sans aucun aspect otospongieux d'une part, sans aucun aspect de lésion inflammatoire ou cicatricielle de l'ensemble de la caisse d'autre part.

Le résultat fonctionnel de cette intervention a été satisfaisant (audiogr. 10). L'enfant a récupéré 25 db. sur le 1.024, 40 db. sur le 2.048 et 20 db. sur le 4.096, ce qui a permis d'obtenir un gain auditif de 35 % du côté opéré.

Ces 10 observations constituent un ensemble de preuves de la réalité de ces anomalies congéniniales de la chaine ossiculaire de la paroi interne de la caisse, véritables aplasies mineure responsables **des surdités congénitales de transmission.**

CONCLUSIONS

Les 10 observations rapportées ci-dessus, ainsi que les travaux de certains auteurs dans le même domaine,

1° - Permettent d'envisager les surdités congénitales de transmission, liés à une malformation ossiculaire, comme une **véritable entité clinique** avec sa symptomatologie propre, ses moyens de diagnostic particuliers et ses possibilités de traitement chirurgical.

2° - Elles montrent les **éléments essentiels du diagnostic préopératoire de** ces malformations grâce

- au caractère non évolutif de la surdité.
- à l'importance de cette surdité de transmission, tout à fait anormale chez un sujet jeune
- à l'aspect caractéristique de la courbe audiométrique,
- à l'aide que peuvent apporter les tomographies polycycliques du rocher.

3° Enfin elles **élargissent l'étiologie du syndrome d'ankylose stapédo-vestibulaire** qui paraît actuellement ne plus être l'apanage exclusif de l'otospongiose.

En dehors de toute séquelle adhésive post-inflammatoire de l'oreille moyenne, de toute destruction partielle ou totale de la chaîne ossiculaire consécutive à une ancienne suppuration d'oreille depuis longtemps tarie et cicatrisée, un syndrome d'ankylose stapédienne peut être dû à deux causes très différentes, vérifiables à l'intervention :

- d'une part l'otospongiose, avec ses caractères microscopiques bien connus,
- d'autre part les malformations ossiculaires et de la paroi interne de la caisse,

Certes à côté de ces deux étiologies, il faut faire place à toute une série de dystrophies osseuses, d'étiologie encore imprécise :

les unes rentrant, comme l'a montré Clerc, dans le cadre des grandes dysmorphies crânio-faciales.

les autres faisant partie des dysostoses mandibulo-faciales, avec toutes les formes plus ou moins atténuées qui peuvent être groupées dans le même cadre nosologique.

Il n'en reste pas moins qu'un certain nombre d'ankyloses stapédiennes peuvent être dues uniquement à la localisation élective à la capsule otique d'une malformation héréditaire d'un mécanisme proche, quoique atténué, de celui responsable des grandes aplasies d'oreille. (Cf. chap. précédents).

Homme de 49 ans

Surdité de transmission unilatérale gauche remontant à la première enfance, sans bourdonnements, non évolutive.

Diagnostic de malformation de l'oreille moyenne posé cliniquement.

A l'intervention : étrier soudé en un bloc osseux unique, fixé dans une fosse ovale très anormale.

Tendon du muscle de l'étrier à moitié ossifié.

BIBLIOGRAPHIE

BOZZI, COVA ET INVERNEZZI. - « Le Picole displasie auricolari » - Rivista di audiologia pratica Anno V; nº 7-8-9; Septembre 1955.

HOUGH J.V.D. - « Malformations et variations anatomiques observées dans l'O.M. au cours d'interventions pour mobilisation de l'étrier ». The Laryngoscope; vol. LXVIII; Août 1958; nº 8.

HOWARD P. HOUSE, WILLIAM F. HOUSE et Victor HILDYARD - « Fixité congénitale de la platine de l'étrier ». The laryngoscope; Vol. LXVIII; Août 1958 nº 8.

MARTIN H. et PERSILLON A. - « Chirurgie du syndrome d'ankylose stapédo-vestibulaire ». Thèse Cajgfinger; Lyon 1958; Masson & Co Edit.

OMBREDANNE M - « Chirurgie de la platine de l'étrier dans certains types d'aplasie de l'oreille moyenne ».

Congrès Français O.R.L. Paris, Octobre 1957.

- « Chirurgie de la surdité chez l'enfant; ses variantes, ses résultats ». Archives Françaises de Pédiatrie, T. 15; Nº 7, 1958.

TOLAN, HESTON et WILSON - « Anomalies de l'oreille moyenne » - Archives of otolaryngologie Vol. 68 - Septembre 1958; nº 3 - U.S.A.

P. CLERC et DEUMIER - « La surdité dans les dysplasies osseuses et les dysmorphies crânio-faciales ». Annales d'Otolaryngologie; Paris T. 75; nº 12; P. 852.

CONCLUSIONS

L'étude génétique portant sur 108 cas d'aplasie d'oreille isolée, sans malformations faciales sévères, a montré que l'incidence familiale de la malformation est nettement plus élevée que son incidence dans la population. Il paraît donc s'agir d'une affection génétique et l'hypothèse la plus probable pour expliquer les faits observés est que *cette affection est liée à un gène dominant auec un taux de manifestation faible et irrégulier.*

Il a été ensuite procédé à une **étude embryologique** de la paroi interne de l'oreille moyenne, siège des malformations les plus importantes au point de vue fonctionnel, dans les aplasies d'oreille.

De cette étude il résulte que :

1° - Le développement de la paroi interne de l'oreille moyenne s'intègre dans celui de l'ensemble de la capsule otique, enveloppe (d'origine mésenchymateuse) pour le labyrinthe otique (d'origine ectodermique).

2° - Le développement de l'étrier se caractérise par sa double origine, la plus grande partie de l'osselet étant d'origine branchiale (2e arc viscéral) tandis que la capsule otique fournit le revêtement interne de la platine et le ligament annulaire.

Par ailleurs l'étude des malformations d'oreille expérimentales chez le rat montre l'atteinte fréquente de l'oreille interne.

La confrontation des courbes audiométriques et des données anatomiques peropératoire dans les aplasies d'oreille montre que l'atteinte de l'oreille interne est très fréquente aussi chez l'homme (76,5 % des cas) et que cette atteinte est probablement liée davantage à des malformations du versant labyrinthique de la capsule otique qu'à une atteinte cochléaire vraie.

Enfin l'**étude de plusieurs observations de surdités congénitales de transmission** par malformations mineures des osselets et de la paroi interne de l'oreille moyenne permet d'isoler une *nouvelle entité clinique* qui vient se placer, dans l'étiologie du syndrome d'ankylose stapédovestibulaire, à côté de l'otospongiose et de certaines dystrophies osseuses.

Sur le plan thérapeutique

1° - **dans les grandes aplasies** l'existence de malformations importantes dans la région des fenêtres, qu'il s'agisse du versant tympanique ou du versant vestibulaire de la capsule otique, paraît vouer à l'échec les tentatives de mobilisation de l'étrier (lorsqu'il existe) et justifier d'un point de vue théorique la **fenestration chirurgicale du canal horizontal,** d'autant que la cochlée est indemme dans la plupart des cas; la pratique systématique de cette fenestration a donné entre les mains de notre Maître M. Ombrédanne de tels résultats favorables sur plus de 200 interventions que la supériorité de cette ligne de conduite opératoire n'est plus à démontrer.

2° - **Dans les aplasies mineures** une attitude plus nuancée paraît être de mise, basée sur les constatations opératoires.

a) **Si la mobilisation paraît possible.**

- malformation limitée à une ankylose stapédo-vestibulaire,
- platine peu épaisse.

on peut tenter **de débloquer la platine de l'étui,** mais les échecs sont fréquents (47% pour House).

b) **Si la mobilisation est impossible** platine épaisse, malformations ossiculaires importantes, ou en cas d'échec des tentatives de mobilisation, l'intervention de choix reste la **fenestration chirurgicale** du canal externe.

TABLEAU RÉSUMANT LES DONNÉES DE L'ÉTUDE GÉNÉTIQUE

Sexe	Age	Nom	N°	A	AH	AF	AHF	AE	AHE	AEF	AHE	Nb total Fr. et S	germains atteints	Rang	Père	Age	Famille paternelle	Mère	Age	Famille maternelle	
G	13	B. J.	1	D								2	0	2		37			30		
G	11	B. R.	2		G							1		1		—			27		+ 1 frère jumeau normal
G	2	B. E.	3		G							2		2		28			25		
G	7	B. G.	4	G								2		2		34			32		
G	12	B. R.	5					G				3		2		34			27		
G	8	B. P.	6		G							2		2		24			20		
G	10	B. P.	7	D								2		2		34			27		
G	12	B. L.	8	B								3		2		33			38		
F	7	B. AM.	9		D							3		2		30			22		
F	8	B. F.	10			D						2		2		23			23		
G	15	B. M.	11					G				4		1		24			24		
F	3	C. A.	12						D			1		1		31			22		
F	20	C. M.	13		D							2		2		30			35		
F	10	C. J.	14	D								1		1		40			41		
G	8	C. A.	15					D				3	1 (AEF)	1,2		26		Eh	27		
G	6	C. P.	16								D	3		1		23			34		
G	15	C. J.	17	D								3		3		34			—		
G	18	C. P.	18		D							4		1		44			43		
G	4	C. G.	19	D								6		4		29			28		
G	9	C. P.	20	X								3		—		25			19		
F	9	C. MC.	21		D							3		2		30			26		
F	7	C. P.	22		G							1		1		29			33		
G	35	C. J.	23					D				3		2		24	1 fille d'une		22		
G	11	C. JL.	24	B								3		3		42	cousine du père		43		
F	15	de C.D.	25								D	3		2		29	a 1 aplasie		29		1 cous. germ. ench.
F	3	C. C.	26			G						1		1		29			24		multiples sans aplasie
F	10	D. J.	27	G								3		—		26			—		
F	9	D. C.	28					D				2		1		21			23		
G	14	D. M.	29	D								6		2		25			24	jumeau dcd	
G	3	D. T.	30	D								2		2		34			26	cardiop. congén.	
G	4	D. P.	31					D(+ G)				1		1		26			26		
G	2	D. L.	32						G			3		3		37			37		
G	33	D. R.	33	D								7		—		24			—		
F	24	D. O.	34						D			5		4		32			32		
G	22	D. M.	35	B								3		2		25			22		
G	12	E. J.	36	D								1		1		36			42		
G	26	F. C.	37	D								4		3		41			31		
G	5	F. P.	38		D							—		—		25					
F	6	F. G.	39	D								4		—		29					
G	18	G. R.	40	B								4		—		31					
G	6	G. G.	41	G								5		3		28			25	mère a 1 bec-de-lièvre	
G	5	G. M.	42		G							1		1		28			21		
F	5	G. C.	43		G							4		2		29			25		1 sœur mongolienne
F	34	G. R.	44	B								—		—		—			—		
G	25	G. B.	45	G								4		—		38			—		
F	14	G. J.	46		D							4		3		33			30		1 cous. germ. a bec de lièvre
F	12	G. J.	47	D								2		—		33			—		
F	10	G. A.	48	D								4		—		31			—		
G		G. C.	49					B				2	1 (GE)	—		20		D.E	—		
F	40	G. A.	50		D							2		2		38			22		
F	8	H. S.	51		D							3		1		23			21		
G	11	H. M.	52	D								2		1		28			33		
G	4	H. D.	53	G								3		3		—			25		
G	27	H. P.	54	B								4		2		28			27		
G	9	H. JL.	55	D								—		—		—			—		
F	45	H. G.	56	D								2		—		39			28		
F	16	J. C.	57	D								2		2		23			23		
G	13	J. C.	58	D								1		1		22			23		
G	7	J. JN.	59	G								2		1		37			28		
G	21	J. E.	60	X								9		2,3		36			27		
G	4	K. A.	61		D							1	1 D	1		35			27		
F	12	K. M.	62	D								3		2,3		28			27	jumeau du GpM	La sœur n'a pas d'apla.
G	6	K. J.	63	D								6	E(dt) Fém.	4,3		23			22	aplasie D	le frère n'a pas d'apla.
F	10	L. MJ.	64	G								2	E(dt) M	2		34			32	Gp M.sourd	1 arrière Gp aplasie.
F	17	L. ML.	65	D								3		2		28			34		
G	23	L. V.	66					B				2		2		31			33		
G	9	L. C.	67		D							5		5		33			33		
G	23	L. A.	68	G								6		6		47			43		
F	32	L. J.	69	B								3		3		39			34		
G	8	M. R.	70						G			3		1		28			22		
G	6	M. P.	71							B		1		1		33			22		fist. sans apla. chez père
G	10	M. G.	72	D								4		4	F.	35			36		
G	16	M. A.	73	D								3		3		29			20		
F	13	M. Y.	74	D								1		1		26			17		
G	14	M. M.	75	B								3	1 B	1,2		27			21		parents consanguins
F	11	M. M.	76	D								2		2		46			26		
F	14	P. R.	77	X								5		1		26			18		
G	10	P. M.	78	D								2		1		27			26		
F	8	P. A.	79	B								2		1		23			21		
G	21	P. S.	80					G				3		3		36			35		
G	20	P. J.	81					D				4		2		32			30		1 frère bec de lièvre
G	13	P. M.	82	B								4		2		36			29		+ division
G	8	P. JP.	83	D								4		2		32			27		
F	13	Q. M.	84					D				3		3		39			38		
G	7	P. A.	85	D								4		4		—			—		La sœur n'a qu'E(dt) sans aplasie
G	23	R. C.	86	G								5	1 E	4,1		36			36		
F	13	R. J.	87								G	10		—		30			30		
F	7	R. D.	88						D			1		1		30			36		
F	9	R. M.	89		D							2		1		22			20		
F	16	R. C.	90		G							1		1		37			31		
F	12	R. N.	91		D							1		1		29			26		
F	18	R. N.	92	D								2		1		37			26		
G	9	R. JM.	93			G						1		1		41			38		
G	11	S. C.	94	G								9		1		30			26		
G	32	S. K.	95	D								3		8		45			30		
G	10	S. JF.	96	G								8		2		23			25		
F	10	S. E.	97	B								1		—		23			23	1 tante aplasie	
F	13	T. A.	98						G			1		1		39			23		
G	12	T. F.	99					G				1		3		30	AGP A(g)		24	tante M. sourd.	
F	13	T. F.	100	G								4		1	Eg	28	GM A(dt)		25	cous. germ. M. dp.	2 frères d. p.- 2 surdimut
F	17	T. M.	101	B								2		1		—			27	5 germ. M. dcd	1 dcd cause? -dp. + card
F	10	V. C.	102					G				1		1		43			34	en bas âge	
F	13	V. S.	103	G								8		5		40			23		1 frère hydrocéphale et
F	13	V. A.	104		G							5		3		34	1 oncle E		35		1 sœur, tous 2 mort-nés
G	25	V. S.	105		D							1		1		42			40		
G	12	Z. P.	106					D				2		2		34			25		
G	15	Z. R.	107	D								2	E	1,2	E	19			20		
F	11	Z. S.	108	B								1		1		30			23		

A = aplasie H = hémiatrophie faciale F = fistule préauriculaire E = enchondrome préauriculaire Fr. = frère S = sœur

Vu, le Doyen :
L. BINET

Vu, le Président :
Professeur AUBRY

Vu et Permis d'Imprimer :
Le Recteur de l'Académie de Paris
J. SARRAILH